



## **TRABAJO DE FINAL DE MÁSTER PROFESIONAL: MEMORIA DE PRÁCTICAS**

### **MÁSTER UNIVERSITARIO EN TRADUCCIÓN MÉDICO-SANITARIA**

AUTORA: María Pineda Cantos

TUTORA: Gemma Sanza Porcar

CURSO: 2020/2021

ASIGNATURA: SBA031 - TRABAJO DE FINAL DE MÁSTER PROFESIONAL

# ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	1
1.1 Ubicación temática y síntesis del contenido.....	2
1.2 Encargo de traducción y organización del trabajo .....	3
1.3 Género textual y situación comunicativa .....	4
2. TEXTO ORIGEN Y TEXTO META.....	7
3. COMENTARIO .....	20
3.1 Metodología .....	20
3.1.1 Metodología individual de traducción (semana 1) .....	20
3.1.2 Metodología de trabajo en grupo (semanas 2-4) .....	21
3.2 Problemas de traducción .....	22
3.2.1 Problemas terminológicos .....	23
3.2.2 Problemas morfosintácticos.....	27
3.2.3 Problemas de estilo.....	28
3.2.4 Problemas extralingüísticos.....	31
3.2.5 Problemas pragmáticos.....	32
3.3 Evaluación de los recursos documentales .....	35
4. GLOSARIO TERMINOLÓGICO .....	37
5. TEXTOS PARALELOS UTILIZADOS .....	70
6. RECURSOS Y HERRAMIENTAS UTILIZADOS .....	72
7. CONCLUSIÓN .....	77
8. BIBLIOGRAFÍA.....	78
9. ANEXO .....	84

## 1. INTRODUCCIÓN

Este trabajo versa sobre las prácticas realizadas en el marco de la asignatura SBA033 Prácticas profesionales del Máster Universitario en Traducción Médico-Sanitaria de la Universitat Jaume I del curso 2020/21. Dichas prácticas consistieron en llevar a cabo una traducción de diferentes capítulos de la obra *Genetics Essentials: Concepts and Connections* para la Editorial Médica Panamericana.

El objetivo principal de estas prácticas era familiarizarse con todo el proceso que conlleva la traducción editorial y, concretamente, la traducción editorial en el ámbito médico-sanitario. Para llevar a cabo el encargo y obtener un producto de calidad, fue necesario aplicar los conocimientos aprendidos en las diferentes asignaturas de este máster. Además, gracias a esta oportunidad, hemos podido experimentar lo que supone abordar un encargo real de traducción para un cliente. Esta experiencia nos ha permitido desarrollar múltiples estrategias y recursos para enfrentarnos al mundo laboral en un futuro próximo.

En primer lugar, se describirán las características y la temática de la obra traducida, y se abordará la noción de género textual tanto de forma teórica como enfocada al texto que nos atañe. También se definirán los detalles del encargo de traducción para la editorial. A continuación, se incluirá el texto original y su traducción con el fin de poder comparar ambos textos. La siguiente sección comprenderá la metodología que se ha seguido a la hora de llevar a cabo el encargo de traducción, se expondrá una clasificación de los principales problemas de traducción encontrados y cómo se han abordado para llegar a la traducción final, y se evaluarán los recursos documentales utilizados. También se incluye en este trabajo un glosario que recoge los términos más relevantes que aparecen en el texto, junto con su definición y el equivalente utilizado en la traducción final, así como una lista de los distintos recursos utilizados para abordar la traducción (textos paralelos, diccionarios, etc.). Por último, se expone una breve conclusión sobre las prácticas y el máster cursado este año.

Así pues, este trabajo constituye una memoria de las prácticas realizadas en la que se pretende dejar constancia de todo lo aprendido durante esta asignatura y en las diversas disciplinas que se han estudiado a lo largo del máster, que finaliza con este primer encargo real de traducción en el ámbito médico-sanitario.

## 1.1 Ubicación temática y síntesis del contenido

El encargo de traducción consistía en traducir algunos capítulos de la quinta edición del libro *Genetics Essentials: Concepts and Connections* de Benjamin Pierce. Se trata de una obra de temática médica que se ubica en el ámbito de la genética y está dividida en 18 capítulos. El autor, experto en la materia, es profesor de biología y titular de la cátedra Lillian Nelson Pratt en la Southwestern University, en Texas (EE. UU.). Además, esta obra está basada en un libro anterior que escribió el mismo autor y que se titula *Genetics: A Conceptual Approach* (*Genética: un enfoque conceptual* en español).

El fragmento que se le encargó traducir a mi grupo de trabajo forma parte del capítulo 6 de la obra y se titula *Chromosome Variation* («Variaciones cromosómicas»). En concreto, traducimos desde la sección *Aneuploidy in Humans* («Aneuploidías humanas»), en la página 172, hasta el apartado *Aneuploidy and Cancer* («Aneuploidías y cáncer»), en la página 175.

En cuanto a la temática, este fragmento, al igual que la obra en sí, se enmarca en el campo de la medicina y, más concretamente, en el de la genética, pues abarca los aspectos fundamentales de este ámbito. Nuestro fragmento en particular contiene información sobre distintos tipos de anomalías cromosómicas humanas y las afecciones que pueden provocar. Comienza tratando el tema de las aneuploidías humanas y se expone en qué consisten las aneuploidías de los cromosomas sexuales y las aneuploidías de los autosomas. A continuación, se proporciona información más específica sobre el síndrome de Down: el autor recoge algunos datos históricos, describe cuáles son las alteraciones cromosómicas que lo producen y aborda el fenómeno de la transmisión de estas alteraciones a la descendencia, entre otros temas. Además del síndrome de Down, también se mencionan otras trisomías humanas menos frecuentes. Finalmente, se analiza la relación que existe entre las aneuploidías y otros factores como la edad materna o el cáncer.

Cabe destacar que estos temas se tratan de manera didáctica y clara, debido al carácter pedagógico de la obra. De hecho, el autor pretende resultar cercano y, para ello, utiliza un lenguaje sencillo con el objetivo de que el lector entienda la información y se interese por el tema. Así pues, tanto la estructura como el diseño del libro resultan atractivos y ayudan a la comprensión del contenido, así como a fijar los conceptos gracias a recursos como recuadros con información clave, imágenes e incluso ejercicios para crear mapas conceptuales. En concreto, en nuestro fragmento del capítulo 6 aparecen imágenes, esquemas y gráficas que

reflejan los datos recogidos en el texto y que han resultado muy útiles a la hora de comprender el contenido del mismo.

## 1.2 Encargo de traducción y organización del trabajo

Como se ha comentado en el apartado anterior, el encargo de la Editorial Médica Panamericana ha consistido en la traducción y revisión de textos procedentes de los capítulos 6, 7, 8, 9, 10 y 11 de la obra *Genetics Essentials: Concepts and Connections* de Pierce. Dicha labor de traducción se desarrolló a lo largo del mes de junio de 2021 (cuatro semanas de trabajo) en el marco de la asignatura SBA033 Prácticas profesionales.

La editorial nos encargó una traducción equifuncional (Nord 2009), por lo que los lectores meta y el propósito de la obra original debían coincidir con los de nuestra traducción. Así pues, tanto el libro como la traducción compartían un carácter pedagógico e iban dirigidos a estudiantes que quisieran ampliar sus conocimientos sobre genética.

En cuanto a materiales de referencia, contábamos con el *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética: conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud* de Herráez (2012). Al contener tanto material visual, este recurso en particular ha resultado de gran utilidad a la hora de entender ciertos conceptos.

Además, la editorial nos proporcionó un documento con una serie de pautas que debíamos seguir al traducir. Estas pautas contenían directrices sobre formato, ortotipografía, terminología y traducciones de títulos, entre otros aspectos. Asimismo, contábamos con un ejemplo de un capítulo que nos sirvió como modelo para poder fijarnos en la estructura, formato y tipografía que pedía la editorial.

En un principio, se estimó que cada grupo traduciría unas 1.500 palabras por semana, pero, a lo largo de las prácticas, este número fue variando en función del ritmo de trabajo y de las circunstancias de cada grupo en particular. Finalmente, nuestro grupo tradujo alrededor de 1.550 palabras durante la primera semana y las tres semanas siguientes se dedicaron a revisar y pulir la traducción. A lo largo de este trabajo, se explicará más detalladamente la metodología que se ha seguido durante el período de prácticas.

### 1.3 Género textual y situación comunicativa

Definir el género textual del texto que nos atañe es esencial de cara a abordar con éxito el encargo de traducción, así como enmarcar la obra en un contexto y en una situación comunicativa. Esto permitirá tomar decisiones y resolver problemas de traducción de manera más adecuada para este encargo concreto.

Existen muchos estudiosos que han propuesto su definición de «género textual». García Izquierdo (2002, 15) lo considera «una forma convencionalizada de texto que posee una función específica en la cultura en la que se inscribe y refleja un propósito del emisor previsible por parte del receptor». Así pues, el género textual constituye una categoría en la que se incluyen textos que comparten una serie de características o convenciones comunes tanto a nivel textual como relacionadas con la cultura, la situación comunicativa, la intención del emisor, etc. Este concepto, por tanto, se basa en la existencia de un conjunto de convenciones que permiten identificar y clasificar los textos, y abarca también el plano sociocultural.

Son muchos los que han abordado el concepto de género, sobre todo en el campo de la traductología y la lingüística aplicada. Por ejemplo, Swales (1990, 58; citado en Helder 2011, 19) lo describe como:

*A genre comprises a class of communicative events, the members of which share some set of communicative purposes. These purposes are recognized by the expert members of the parent discourse community, and thereby constitute the rationale for the genre. This rationale shapes the schematic structure of the discourse and influences and constrains choice of content and style.*

Por su parte, García Izquierdo (2005) sostiene que los géneros no son compartimentos estancos y defiende su carácter dinámico e híbrido, lo cual hace que resulte difícil establecer límites definidos entre ellos (García Izquierdo 2002). Asimismo, el grupo de investigación GENTT (Géneros Textuales para la Traducción) reúne una serie de rasgos clave para definir los géneros: poseen un propósito comunicativo específico, se pueden reconocer, constan de una estructura y convenciones propias, son recurrentes y los emplean los integrantes de una comunidad (Ezpeleta 2008). Por tanto, los contextos socioculturales son esenciales al abordar la noción de género, ya que, según Gamero (2001, 57; citado en Ezpeleta 2008):

(a) determinan las convenciones propias de los géneros en cada cultura; (b) desempeñan una función primordial a la hora de crear nuevos géneros ya que estos responden a necesidades

comunicativas concretas que pueden ser comunes o no a diferentes culturas; y (c) marcan la pauta en la evolución del género, puesto que estos se adaptan a los cambios que se producen en la cultura en la que se usan.

En relación con el género, otros factores importantes que se deben considerar son las nociones de campo, modo y tenor (Halliday y Hasan 1985). Carrillo (2005) las define de la siguiente forma: el campo es la clase de acción social o el tema que se está desarrollando e incluye la intención o propósito del emisor; el modo consiste en el canal de comunicación que se emplea (oral o escrito, generalmente), y el tenor hace referencia a la relación que existe entre los participantes del acto comunicativo y su interacción. Los tres elementos permiten interpretar el contexto social de un texto. Además, estos componentes «constituyen un registro con unos determinados rasgos lingüísticos asociados a unos determinados rasgos situacionales» (Halliday y Hasan 1976, 22-23 y Halliday 1978; citados en Carrillo 2005).

El concepto de registro está estrechamente ligado al género. Dicha relación se recoge de manera muy clara en las siguientes afirmaciones de Couture (1986, 82-86; citado en Carrillo 2005):

- a) el registro condiciona los niveles lingüísticos de vocabulario y sintaxis, mientras que el género condiciona el nivel de la estructura del discurso;
- b) a diferencia del registro, el género puede ser solamente realizado en textos acabados o textos que pueden ser proyectados como completos;
- c) los géneros son textos estructurados y terminables, y los registros representan selecciones estilísticas generalizables;
- d) los géneros tienen complementariamente registros, y el éxito comunicativo de los textos requiere una apropiada relación a los sistemas de género y registro.

Este breve recorrido por las diferentes perspectivas y planteamientos sobre el género textual y otros conceptos relacionados resulta necesario y útil para poder ubicar y clasificar el texto de nuestro encargo de traducción.

En este caso, el propósito de la obra *Genetics Essentials: Concepts and Connections* es didáctico, pues se pretende que los estudiantes aprendan sobre el campo de la genética. Por tanto, el carácter pedagógico de la obra se refleja en la claridad del texto, las explicaciones de los conceptos más especializados y el uso de un lenguaje comprensible para el lector meta, así como en el empleo de las imágenes y demás recursos para favorecer el aprendizaje y la comprensión. En palabras del autor (Pierce 2021), esta obra se ha escrito:

*[...] in response to requests from instructors and students for a more streamlined and focused genetics textbook that covers less content than a full-length genetics textbook while still emphasizing major concepts.*

En cuanto al tenor, cabe destacar que existe una relación jerárquica entre el emisor y el receptor, puesto que se trata de un texto escrito por un experto en la materia y va dirigido a lectores que, si bien pueden poseer ciertos conocimientos sobre el tema, pretenden ampliarlos y seguir aprendiendo. Finalmente, en relación al modo, el canal empleado para transmitir la información es escrito.

Siguiendo la clasificación de Montalt y González (2014) según la intención del emisor, este texto tendría carácter expositivo, ya que proporciona información a los lectores sobre un tema determinado. Algunos de los géneros que comparten esta intención son los tratados, los artículos de revisión o los casos clínicos.

En concreto, y según las características que se han expuesto, se puede deducir que la obra que nos atañe es un libro de texto destinado a utilizarse en el ámbito académico para que los alumnos aprendan sobre el campo de la genética.



## 2. TEXTO ORIGEN Y TEXTO META

A continuación, se incluyen tanto el texto origen como la traducción del mismo enfrentados, siguiendo la misma estructura y organización del contenido que nos pedía la editorial, así como una columna en la que se han enumerado los párrafos para facilitar la búsqueda en el texto si se necesita consultar más adelante.

Cabe destacar que, para elaborar esta traducción, se han seguido todas las pautas proporcionadas por la Editorial Médica Panamericana según el encargo de traducción en cuanto a ortotipografía, cifras, formato, etc.

1	<b>CHAPTER 6</b>	<b>CAPÍTULO 6</b>
2	<b><i>Chromosome Variation</i></b>	<b>Variaciones cromosómicas</b>
3	<b><i>Aneuploidy in Humans</i></b>	<b>Aneuploidías humanas</b>
4	<i>A high percentage of all human embryos that are conceived possess chromosome abnormalities. Findings from studies of women who are attempting pregnancy suggest that more than 30% of all conceptions are spontaneously aborted (miscarried), usually so early in development that the woman is not even aware of her pregnancy. Chromosome mutations are present in at least 50% of spontaneously aborted human fetuses, with aneuploidy accounting for most of them. This rate of chromosome abnormality in humans is higher than in other organisms that have been studied; in mice, for example, aneuploidy is found in no more than 2% of fertilized eggs. Aneuploidy in humans usually produces such serious developmental problems</i>	Un elevado porcentaje de todos los embriones humanos concebidos presentan anomalías cromosómicas. Según estudios realizados con mujeres que intentaban quedarse embarazadas, más del 30% de todas las concepciones terminan en abortos espontáneos, casi siempre en una fase tan temprana del desarrollo que la mujer ni siquiera es consciente de su embarazo. Se detectan mutaciones cromosómicas en al menos el 50% de los fetos humanos abortados de manera espontánea; la mayoría de ellas son aneuploidías. Esta tasa de anomalías es mayor en humanos que en otros organismos estudiados. En ratones, por ejemplo, las aneuploidías no afectan a más del 2% de los óvulos fecundados. En cambio, las aneuploidías humanas suelen causar problemas tan

	<i>that spontaneous abortion results. Only about 2% of all fetuses with a chromosome mutation survive to birth.</i>	graves del desarrollo que ocasionan abortos espontáneos. Solo un 2% de todos los fetos con una mutación cromosómica sobreviven hasta el nacimiento.
5	<i>Sex-Chromosome Aneuploidies The most common aneuploidies seen in living humans are those that involve the sex chromosomes. As is true of all mammals, aneuploidy of the human sex chromosomes is better tolerated than aneuploidy of autosomes. Both Turner syndrome and Klinefelter syndrome (described in Section 4.1) result from aneuploidy of the sex chromosomes.</i>	<b>Aneuploidías de los cromosomas sexuales</b> Las aneuploidías humanas más frecuentes compatibles con la vida son las que afectan a los cromosomas sexuales. Los humanos, al igual que el resto de mamíferos, toleran mejor este tipo de aneuploidías que las autosómicas. El síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter, descritos en la <b>Sección 4-1</b> , obedecen a aneuploidías sexuales.
6	<i>Autosomal Aneuploidies Autosomal aneuploidies resulting in live births are less common than sex- chromosome aneuploidies in humans, probably because there is no mechanism of dosage compensation for autosomes. Most embryos with autosomal aneuploidies are spontaneously aborted, though occasionally fetuses with aneuploidies of some of the small autosomes, such as chromosome 21, complete development. Because these chromosomes are small and carry relatively few genes, the presence of extra copies is less detrimental than it is for larger chromosomes.</i>	<b>Aneuploidías autosómicas</b> Las aneuploidías autosómicas humanas compatibles con la vida son menos frecuentes que las sexuales, probablemente porque los autosomas no cuentan con un mecanismo de compensación de dosis génica. La mayoría de los embriones con aneuploidías autosómicas terminan como abortos espontáneos, aunque, en algunas ocasiones, los fetos completan el desarrollo si se trata de aneuploidías de algún autosoma pequeño, como el cromosoma 21. En comparación con los cromosomas más grandes, la presencia de copias adicionales de estos cromosomas pequeños es menos perjudicial debido a su tamaño y a que portan relativamente pocos genes.

7	<p><i>Down Syndrome</i> In 1866, John Langdon Down, physician and medical superintendent of the Earlswood Asylum in Surrey, England, noticed a remarkable resemblance among a number of his patients who were intellectually disabled: all of them possessed a broad, flat face; a small nose; and oval-shaped eyes. Their features were so similar, in fact, that he felt that they might easily be mistaken for children from the same family. Down did not understand the cause of their intellectual disability, but his original description faithfully records the physical characteristics of people with this genetic form of intellectual disability. The disorder is today known as Down syndrome.</p>	<p><b>Síndrome de Down</b> En 1866, John Langdon Down, médico y director del centro psiquiátrico de Earlswood (Surrey, Inglaterra), observó un notable parecido entre varios de sus pacientes con discapacidad intelectual: todos tenían la cara ancha y plana, la nariz pequeña y los ojos ovalados. De hecho, creía que podían confundirse fácilmente con miembros de una misma familia porque sus rasgos eran muy similares. Down no entendía la causa de esta discapacidad intelectual; sin embargo, en su descripción original registró con fidelidad las características físicas de las personas con dicha discapacidad de origen genético. Este trastorno se conoce en la actualidad como síndrome de Down.</p>
8	<p><i>Down syndrome, also known as trisomy 21, is the most common autosomal aneuploidy in humans (Figure 6.20a). The incidence of Down syndrome in the United States is similar to that worldwide—about 1 in 700 human births—although the incidence increases among children born to older mothers. Approximately 92% of those who have Down syndrome have three full copies of chromosome 21 (and therefore a total of 47 chromosomes), a condition termed primary Down syndrome (Figure 6.20b). Primary Down syndrome usually arises from</i></p>	<p><b>El síndrome de Down</b>, también llamado <b>trisomía 21</b>, es la aneuploidía autosómica humana más frecuente (<b>Fig. 6-20a</b>). Su incidencia en Estados Unidos se asemeja a la del resto del mundo (1 de cada 700 nacimientos), aunque aumenta en los hijos de madres añosas. El 92% de los individuos que padecen síndrome de Down tienen tres copias completas del cromosoma 21 (es decir, un total de 47 cromosomas), una anomalía que origina la afección llamada <b>síndrome de Down primario</b> (<b>Fig. 6-20b</b>). Por lo general, el síndrome de Down primario se produce por la falta de disyunción espontánea</p>

	<p><i>spontaneous nondisjunction during egg formation; about 75% of the nondisjunction events that cause Down syndrome are maternal in origin, most arising in meiosis I. Most children with Down syndrome are born to unaffected parents, and the failure of the chromosomes to divide has little hereditary tendency. Therefore, a couple who has conceived one child with primary Down syndrome has only a slightly higher risk of conceiving a second child with Down syndrome (compared with other couples of similar age who have not had any children with Down syndrome). Similarly, the couple's relatives are not more likely to have a child with primary Down syndrome.</i></p>	<p>durante la formación del cigoto. El 75% de los casos de falta de disyunción que provocan síndrome de Down son de origen materno y la mayoría ocurren durante la meiosis I. Casi todos los niños con síndrome de Down nacen de progenitores no afectados y el fallo en la división cromosómica no se suele transmitir a la descendencia. Por tanto, una pareja que ha engendrado un hijo con síndrome de Down primario solo presenta un riesgo ligeramente mayor de concebir un segundo hijo con síndrome de Down, en comparación con otras parejas de edad similar que no han tenido ningún hijo con esta enfermedad. Asimismo, la probabilidad de que los hijos padezcan síndrome de Down primario no es mayor entre los familiares de la pareja.</p>
9	<p><i>About 4% of people with Down syndrome are not trisomic for a complete chromosome 21. Instead, they have 46 chromosomes, but an extra copy of part of chromosome 21 is attached to another chromosome through a translocation. This condition is termed <b>familial Down syndrome</b> because it has a tendency to run in families. The phenotypic characteristics of familial Down syndrome are the same as those of primary Down syndrome.</i></p>	<p>El 4% de las personas con síndrome de Down no presentan una trisomía completa del cromosoma 21. En su lugar, tienen 46 cromosomas, pero una copia adicional de una parte del cromosoma 21 se une a otro mediante una translocación. La afección causada por esta anomalía se denomina <b>síndrome de Down familiar</b>, ya que tiende a heredarse, y reúne las mismas características fenotípicas que el síndrome de Down primario.</p>

10	<p><i>Familial Down syndrome arises in offspring whose parents are carriers of chromosomes that have undergone a Robertsonian translocation, most commonly between chromosome 21 and chromosome 14: the long arm of 21 and the short arm of 14 exchange places (Figure 6.21). This exchange produces one chromosome that includes the long arms of chromosomes 14 and 21 and another, very small chromosome that consists of the short arms of chromosomes 21 and 14. The small chromosome is generally lost after several cell divisions. Although exchange between chromosomes 21 and 14 is the most common cause of familial Down syndrome, the condition can also be caused by translocations between 21 and other chromosomes, such as 15.</i></p>	<p>El síndrome de Down familiar se manifiesta en la descendencia de progenitores portadores de cromosomas con una translocación robertsoniana, por lo general entre el cromosoma 21 y el 14: el brazo largo del 21 y el brazo corto del 14 se intercambian (<b>Fig. 6-21</b>). Este intercambio da lugar a un cromosoma con los brazos largos de los cromosomas 14 y 21, y a otro cromosoma muy pequeño formado por los brazos cortos; este último suele desaparecer después de varias divisiones celulares. A pesar de que el intercambio entre los cromosomas 21 y 14 es la causa más frecuente del síndrome de Down familiar, también puede producirse por las translocaciones entre el cromosoma 21 y otros, como el 15.</p>
11	<p><i>People with this type of translocation, called <b>translocation carriers</b>, do not have Down syndrome. Although they possess only 45 chromosomes, their phenotypes are unaffected because they have two copies of the long arms of chromosomes 14 and 21, and apparently the short arms of these chromosomes (which are lost) carry no essential genetic information. Although translocation carriers have a normal phenotype, they have an increased</i></p>	<p>Las personas con este tipo de translocaciones, denominadas <b>portadores de la translocación</b>, no padecen síndrome de Down. Pese a que solo poseen 45 cromosomas, sus fenotipos no se ven afectados porque cuentan con dos copias de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 y, al parecer, los brazos cortos de estos cromosomas (que se pierden) no contienen información genética esencial. Los portadores de la translocación, si bien presentan un fenotipo normal, corren un</p>

	<p><i>chance of producing children with Down syndrome (Figure 6.22).</i></p> <p>TRY PROBLEM 22</p>	<p>mayor riesgo de engendrar hijos con síndrome de Down (<b>Fig. 6-22</b>).</p> <p>Véase PROBLEMA 22</p>
12	<p><i>Other Human Trisomies Few autosomal aneuploidies in humans besides trisomy 21 result in live births. Trisomy 18, also known as Edwards syndrome, arises with a frequency of approximately 1 in 8000 live births. Babies with Edwards syndrome have severe intellectual disability, low-set ears, a short neck, deformed feet, clenched fingers, heart problems, and other disabilities. Few live for more than a year after birth. Trisomy 13 has a frequency of about 1 in 15,000 live births and produces features that are collectively known as Patau syndrome. Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a small head, a sloping forehead, small eyes, a cleft lip and palate, extra fingers and toes, and numerous other problems. About half of the children with trisomy 13 die within the first month of life, and 95% die by the age of 3. Rarer still is trisomy 8, which arises with a frequency ranging from about 1 in 25,000 to 1 in 50,000 live births. This aneuploidy is characterized by intellectual disability, contracted fingers and toes, low-set malformed ears, and a</i></p>	<p><b>Otras trisomías humanas</b> Además de la trisomía 21, pocas aneuploidías autosómicas humanas son compatibles con la vida. La <b>trisomía 18</b>, también conocida como <b>síndrome de Edwards</b>, ocurre con una frecuencia de 1 de cada 8000 recién nacidos vivos. Los bebés con este síndrome presentan discapacidad intelectual grave, orejas de implantación baja, cuello corto, pies deformes, dedos de la mano montados, problemas cardíacos y otras anomalías. Pocos superan el año de vida. La <b>trisomía 13</b> presenta una frecuencia de 1 de cada 15 000 recién nacidos vivos y da lugar a un conjunto de manifestaciones clínicas denominadas <b>síndrome de Patau</b>. Algunas características de esta afección son discapacidad intelectual grave, cabeza y ojos pequeños, frente inclinada hacia atrás, labio leporino y paladar hendido, y dedos supernumerarios en las manos y los pies, entre muchas otras alteraciones. Casi la mitad de los niños con trisomía 13 mueren durante el primer mes de vida y el 95%, antes de los tres años. Aún menos habitual es la <b>trisomía 8</b>, cuya frecuencia es de 1 de cada 25 000 o 50 000 recién nacidos vivos. Esta aneuploidía se caracteriza por</p>



	<i>prominent forehead. Most individuals born with this condition are mosaics, having some cells with three copies of chromosome 8 and other cells with two copies.</i>	discapacidad intelectual, contracturas en los dedos de las manos y los pies, malformación de las orejas de implantación baja y prominencia frontal. La mayoría de los niños que nacen con esta enfermedad presentan mosaicismo, ya que algunas de sus células contienen tres copias del cromosoma 8 y otras, dos.
<b>13</b>	<i>Aneuploidy and Maternal Age Most cases of Down syndrome and other types of aneuploidy in humans arise from maternal nondisjunction, and the frequency of aneuploidy increases with maternal age (Figure 6.23). Why maternal age is associated with nondisjunction is not known for certain. Female mammals are born with primary oocytes suspended in prophase I of meiosis. Just before ovulation, meiosis resumes and the first division is completed, producing a secondary oocyte. At this point, meiosis is suspended again and remains so until the secondary oocyte is penetrated by a sperm. The second meiotic division takes place immediately before the nuclei of egg and sperm unite to form a zygote.</i>	<b>Aneuploidías y edad materna</b> La mayoría de los casos de síndrome de Down y otros tipos de aneuploidías humanas son consecuencia de una falta de disyunción materna y su frecuencia aumenta con la edad de la madre ( <b>Fig. 6-23</b> ). Se desconoce la causa de la asociación entre la edad materna y la falta de disyunción. Las hembras de mamíferos nacen con ovocitos primarios detenidos en la profase I meiótica hasta justo antes de la ovulación, cuando se reanuda y finaliza la primera división meiótica, y se genera un ovocito secundario. Una vez ocurrido esto, la meiosis vuelve a detenerse y permanece así hasta que un espermatozoide penetra en el ovocito secundario. La segunda división meiótica ocurre en el instante previo a la unión de los núcleos del óvulo y del espermatozoide para formar un cigoto.
<b>14</b>	<i>Thus, primary oocytes may remain suspended in prophase I for many years before ovulation takes place and meiosis recommences. Cohesin (see Section 2.3),</i>	De este modo, los ovocitos primarios permanecen detenidos en la profase I durante muchos años antes de la ovulación y del reinicio de la meiosis. La cohesina

	<i>components of the spindle, and other structures required for proper chromosome segregation may break down during the long arrest of meiosis, leading to more cases of aneuploidy in children born to older mothers. No similar age effect is seen in males because sperm are produced continuously after puberty, with no long suspension of the meiotic divisions.</i>	(véase <b>Sección 2-3</b> ), los componentes del huso mitótico y otras estructuras necesarias para la segregación correcta de los cromosomas se descomponen durante el largo tiempo de interrupción de la meiosis, lo que da lugar a que se produzcan más casos de aneuploidías entre los hijos de madres añosas. En cambio, este efecto de la edad no se observa en los varones porque, a partir de la pubertad, se generan espermatozoides de manera continua y sin interrupciones prolongadas de las divisiones meióticas.
15	<i>Aneuploidy and Cancer Many tumor cells have extra chromosomes or missing chromosomes or both; some types of tumors are consistently associated with specific chromosome mutations, including aneuploidy and chromosome rearrangements. The role of chromosome mutations in cancer will be explored in Section 16.4.</i>	<b>Aneuploidías y cáncer</b> Muchas células tumorales presentan cromosomas supernumerarios, ausencia de cromosomas o ambas anomalías. Algunos tipos de tumores se suelen asociar con mutaciones cromosómicas específicas, entre las que se encuentran las aneuploidías y los reordenamientos cromosómicos. El papel de estas mutaciones en el cáncer se explica en la <b>Sección 16-4</b> .
	Figura 6-20, pág. 173:	Figura 6-20, pág. 173:
16	<p>(a)</p> <p>(b)</p> <p>Epígrafe: <b>6.20 Down syndrome is caused by trisomy of chromosome 21.</b> [Part a: George Doyle/Getty Images. Part b: L. Wilatt, East Anglian Regional</p>	<p>a)</p> <p>b)</p> <p>Epígrafe: <b>6-20 La trisomía del cromosoma 21 causa el síndrome de Down.</b> [Parte a: George Doyle. Getty Images. Parte b: Wilatt, East Anglian</p>



	<i>Genetics Service/Science Photo Library/Science Source.]</i>	Regional Genetics Service. Science Photo Library. Science Source].
	Figura 6-21, pág. 174:	Figura 6-21, pág. 174:
17	<p>Epígrafe: <i>6.21 The translocation of chromosome 21 onto another chromosome results in familial Down syndrome. Here, the long arm of chromosome 21 is attached to chromosome 14. This karyotype is from a translocation carrier, who is phenotypically unaffected but is at increased risk for producing children with Down syndrome. [© Centre for Genetics Education for and on behalf of the Crown in right of the State of New South Wales.]</i></p>	<p>Epígrafe: <b>6-21 La translocación del cromosoma 21 a otro cromosoma da lugar al síndrome de Down familiar.</b> En este caso, el brazo largo del cromosoma 21 está unido al 14. Este cariotipo pertenece a un portador de la translocación que, a pesar de expresar un fenotipo normal, presenta un mayor riesgo de engendrar hijos con síndrome de Down. [© Centre for Genetics Education para y en representación de la Corona en el contexto de la ley del estado de New South Wales].</p>
	Figura 6-22, pág. 174:	Figura 6-22, pág. 174:
18	<p><i>P generation</i></p> <p><i>Parent without translocation</i></p> <p>1. <i>A parent who is a carrier for a 14-21 translocation has a normal phenotype.</i></p> <p><i>Parent who is a translocation carrier</i></p> <p><i>21 14</i></p> <p>2. <i>Gametogenesis produces gametes in these possible chromosome combinations.</i></p>	<p>Generación P</p> <p>Progenitor sin translocación</p> <p>1. Un progenitor portador de una translocación 14-21 presenta un fenotipo normal.</p> <p>Progenitor portador de la translocación</p> <p>21 14</p> <p>2. La gametogénesis da lugar a gametos en estas posibles combinaciones cromosómicas.</p>

21	21
<i>14-21 translocation</i>	Translocación 14-21
14	14
<i>Gametogenesis</i>	Gametogénesis
<i>Gametogenesis</i>	Gametogénesis
<i>Gametes</i>	Gametos
(a)	a)
(b)	b)
(c)	c)
<i>14-21</i>	14-21
<i>21 14</i>	21 14
<i>14-21 21</i>	14-21 21
14	14
<i>14-21 14</i>	14-21 14
21	21
<i>F<sub>1</sub> generation</i>	Generación F <sub>1</sub>
<i>Gametes</i>	Gametos
<i>Zygotes</i>	Cigotos
<i>Translocation carrier</i>	Portador de la translocación

	<p><i>Normal</i></p> <p><i>Down syndrome</i></p> <p><i>Monosomy 21 (aborted)</i></p> <p><i>Trisomy 14 (aborted)</i></p> <p><i>Monosomy 14 (aborted)</i></p> <p><i>2/3 of live births</i></p> <p><i>1/3 of live births</i></p> <p>3. <i>If a person without a translocation mates with a translocation carrier...</i></p> <p>4. <i>...two-thirds of their offspring will have a normal phenotype—even the translocation carriers—...</i></p> <p>5. <i>...but one-third will have Down syndrome.</i></p> <p>6. <i>Other chromosomal combinations result in spontaneously aborted embryos.</i></p> <p>Epígrafe: <b>6.22 Translocation carriers are at increased risk for producing children with familial Down syndrome.</b></p>	<p>Normal</p> <p>Síndrome de Down</p> <p>Monosomía 21 (aborto)</p> <p>Trisomía 14 (aborto)</p> <p>Monosomía 14 (aborto)</p> <p>2/3 de recién nacidos vivos</p> <p>1/3 de recién nacidos vivos</p> <p>3. Si una persona sin translocación y un portador de una translocación se reproducen...</p> <p>4. ...dos tercios de su descendencia tendrán un fenotipo normal, incluso si son portadores de la translocación...</p> <p>5. ..., pero un tercio padecerá síndrome de Down.</p> <p>6. Otras combinaciones cromosómicas producen abortos espontáneos.</p> <p>Epígrafe: <b>6-22 Los portadores de translocaciones presentan un mayor riesgo de tener hijos con síndrome de Down familiar.</b></p>
	Figura 6-23, pág. 175:	Figura 6-23, pág. 175:
19	<p>90</p> <p>80</p>	<p>90</p> <p>80</p>

<p><i>Older mothers are more likely to give birth to a child with Down syndrome...</i></p> <p><i>One in 12</i></p> <p><i>Number of children with Down syndrome per thousand births</i></p> <p>70</p> <p>60</p> <p>50</p> <p>40</p> <p>30</p> <p><i>...than are younger mothers.</i></p> <p>20</p> <p>10</p> <p><i>One in 2000</i></p> <p><i>One in 900</i></p> <p><i>One in 100</i></p> <p>20</p> <p>30</p> <p>40</p>	<p>Las madres de más edad tienen una mayor probabilidad de engendrar hijos con síndrome de Down...</p> <p>1 de cada 12</p> <p>Número de niños con síndrome de Down por cada 1000 nacimientos</p> <p>70</p> <p>60</p> <p>50</p> <p>40</p> <p>30</p> <p>...en comparación con las madres más jóvenes.</p> <p>20</p> <p>10</p> <p>1 de cada 2000</p> <p>1 de cada 900</p> <p>1 de cada 100</p> <p>20</p> <p>30</p> <p>40</p>
---	---

	<p>50</p> <p><i>Maternal age</i></p> <p>Epígrafe: <i>6.23 The incidence of primary Down syndrome and other aneuploidies increases with maternal age.</i></p>	<p>50</p> <p>Edad materna</p> <p>Epígrafe: <b>6-23 La incidencia del síndrome de Down primario y otras aneuploidías aumenta con la edad de la madre.</b></p>
--	--	--

### 3. COMENTARIO

A continuación, se expone la metodología que se ha seguido durante estas prácticas, así como los distintos tipos de problemas encontrados y cómo se han solucionado. Finalmente, se evaluarán los recursos documentales utilizados en el proceso de traducción.

#### 3.1 Metodología

Como se ha mencionado previamente, el encargo de traducción de la Editorial Médica Panamericana consistió en traducir y revisar una serie de textos procedentes de los capítulos 6, 7, 8, 9, 10 y 11 de la obra *Genetics Essentials: Concepts and Connections* de Pierce durante cuatro semanas.

En un principio, se crearon diez grupos de trabajo entre los que se repartió el texto, aunque posteriormente se abrió un grupo más, siendo once en total. La creación de los diez grupos iniciales y la distribución de los alumnos en cada uno se llevó a cabo antes del inicio de las prácticas mediante una prueba de traducción realizada individualmente por cada alumno, acompañada de una carta de presentación que debíamos enviar. También se brindó a los alumnos la posibilidad de elegir entre un itinerario diario o semanal. Además, se tuvo en cuenta que los integrantes de cada grupo perteneciesen al mismo itinerario y se permitió cierta flexibilidad dentro del mismo grupo a la hora de decidir, por ejemplo, si se prefería realizar dos o tres entregas semanales en vez de una sola.

##### 3.1.1 Metodología individual de traducción (semana 1)

La primera fase de las prácticas se llevó a cabo durante la primera semana y consistió en trabajar de forma individual. En el caso de aquellos que escogieron el itinerario diario, debían entregarse pequeños fragmentos traducidos del texto asignado cada día, mientras que en el itinerario semanal se permitía hacer una entrega semanal (o varias) con el correspondiente texto traducido. En mi caso, decidí acogerme al itinerario semanal y me asignaron el grupo 7, integrado por otras seis compañeras. En cuanto a la organización interna, decidimos realizar dos entregas a la semana en vez de una, por lo que dividimos el texto asignado en dos partes, una para cada entrega.

Respecto al proceso de traducción individual, debíamos enfrentarnos a la traducción del texto en solitario. No obstante, contábamos con una serie de foros en los que podíamos plantear

preguntas tanto a los profesores como a la representante de la editorial. Una vez terminada la traducción, todos los integrantes de los grupos debían subir sus versiones individualmente al foro correspondiente de forma simultánea en la fecha y hora acordadas. A continuación, tanto los profesores como los demás integrantes de ese grupo podían aportar comentarios, sugerencias y correcciones con el objetivo de mejorar las distintas versiones.

Para abordar la traducción individual del fragmento asignado, primero procedí a la lectura del texto origen e inicié un proceso de documentación sobre los temas que trataba. Dicho proceso incluyó la búsqueda de diccionarios, glosarios, textos paralelos, etc. Una vez comprendidos aquellos conceptos que suponían cierta dificultad, empecé la traducción del texto propiamente dicha, aunque seguí recurriendo a los distintos recursos documentales a lo largo de todo el proceso. Finalmente, revisé el texto de forma exhaustiva antes de entregar la versión definitiva.

### 3.1.2 Metodología de trabajo en grupo (semanas 2-4)

En el caso de nuestro grupo, las tres semanas que siguieron a la semana de traducción se dedicaron enteramente a corregir y pulir la traducción que debíamos entregar a la editorial, así como a revisar y a aportar comentarios sobre las traducciones de otros grupos de trabajo. Esto nos permitió aprender también del trabajo de nuestros compañeros e incluso unificar algunos elementos comunes entre los grupos como, por ejemplo, algunos títulos de capítulos o secciones.

En la segunda semana de prácticas, cada grupo tuvo que escoger una de las distintas versiones individuales traducidas del texto para seguir trabajando sobre ella en común. Una vez escogida la versión, se procedió a revisarla de forma conjunta en Google Drive. Cada integrante aportaba sus comentarios y se creaban debates sobre diferentes cuestiones del texto que poco a poco se iban resolviendo. Además, contábamos con las correcciones y sugerencias que los profesores y compañeros compartían en los foros, al igual que nosotras podíamos también dejar comentarios y propuestas sobre las versiones de otros grupos.

Al comenzar la tercera semana, se valoró la situación y el trabajo realizado por nuestro grupo y se decidió que lo mejor era dedicar los días restantes a mejorar y pulir el texto para obtener un producto de calidad, así como a seguir revisando las versiones de nuestros compañeros de otros grupos, por lo que la dinámica de la semana anterior se mantuvo hasta que concluyó el mes de prácticas.

Finalmente, conseguimos una traducción que obtuvo el visto bueno de nuestros compañeros y profesores. A continuación, la trasladamos a un documento de Word y, tras asegurarnos de que cumplía todas las pautas ortotipográficas y de formato que pedía la editorial, subimos la versión definitiva al foro correspondiente.

### 3.2 Problemas de traducción

En este apartado, se exponen los principales problemas encontrados a lo largo de este encargo de traducción, así como las soluciones propuestas para resolverlos.

Para abordar este apartado, es necesario definir qué es un problema de traducción. Según Montalt y González (2014):

*A translation problem can be defined as a (verbal or nonverbal) segment that can be present either in a text segment (micro level) or in the text as a whole (macro level) and that compels the translator to make a conscious decision to apply a motivated translation strategy, procedure and solution from amongst a range of options.*

Se podría decir, por tanto, que un problema de traducción lleva al traductor a una encrucijada en la que debe optar por el camino óptimo para continuar su labor y salvar ese obstáculo, y asegurar así la calidad del texto meta. No obstante, es importante distinguir entre dificultad y problema. Según Nord (2009), la diferencia es la siguiente:

Las dificultades de traducción son subjetivas, individuales, e interrumpen el proceso hasta que sean superadas mediante las herramientas adecuadas, mientras que los problemas de traducción son inter-subjetivos, generales, y han de ser solucionados mediante procedimientos traslativos que forman parte de la competencia traductora.

Son muchos los autores que han desarrollado diferentes modelos y clasificaciones de problemas de traducción que pueden aplicarse al analizar una traducción. Por ejemplo, Hurtado (2001, 288) propone los siguientes tipos de problemas: lingüísticos, extralingüísticos, instrumentales y pragmáticos. No obstante, para abordar este apartado, he optado por una clasificación propia de los distintos tipos de problemas de traducción. En total, he creado cinco categorías principales: problemas terminológicos, morfosintácticos, de estilo, extralingüísticos y pragmáticos. Dentro de cada categoría, se han incluido tablas con ejemplos que ilustran los problemas, así como el número de párrafo al que pertenecen, para que puedan encontrarse con



más facilidad en el apartado que recoge el texto origen y el meta enfrentados (véase páginas 7-19).

### 3.2.1 Problemas terminológicos

En primer lugar, se procede a definir qué se considera como término, tanto para este apartado como de cara al glosario que se incluye más adelante.

Según Faber (2009), «*the information in scientific and technical texts is encoded in terms or specialized knowledge units [...]*». Así pues, en este caso particular, se puede considerar que los términos son unidades lingüísticas, formadas por una o más palabras, que están dotadas de significado y pertenecen al lenguaje especializado.

A continuación, se explican algunos de los términos especializados que han resultado problemáticos a la hora de elaborar la traducción:

- *Nondisjunction*: «falta de disyunción» y «no disyunción»

La elección de un equivalente en español para este término no fue fácil. En diferentes diccionarios y textos paralelos, encontré tres equivalentes: «no disyunción», «falta de disyunción» y «ausencia de disyunción». A pesar de que el término «no disyunción» está bastante extendido en la actualidad, he decidido optar por la opción «falta de disyunción», puesto que aparecía en uno de los textos paralelos principales que había tomado como referencia en múltiples ocasiones a lo largo de la traducción: *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética: conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud*, de Herráez. Además, como bien señala Navarro en el *Libro rojo*, en nuestra lengua el adverbio «no» suele usarse con verbos, pero no acompañando a sustantivos. Aunque este tipo de expresiones ya estén muy arraigadas, no son propias del español, por lo que, al existir una alternativa igualmente correcta y también utilizada en el ámbito médico, he decidido apostar por esta solución.

	Texto origen	Texto meta
8	<i>Primary Down syndrome usually arises from spontaneous <u>nondisjunction</u> during egg formation [...].</i>	Por lo general, el síndrome de Down primario se produce por la <u>falta de disyunción</u> espontánea durante la formación del cigoto [...].

- Polisemia: *male*

Este es uno de los casos en los que el contexto fue fundamental para poder elegir el equivalente correcto. Según el *Merriam-Webster Medical Dictionary*, el término *male* es polisémico, por lo que podría traducirse al español como «hombre», «varón» o «macho», pero estos términos tienen connotaciones muy diferentes y es importante saber a cuál se refiere el autor del texto original. Aunque en el párrafo anterior sí se incluía información sobre mamíferos en general, en la oración previa a la que nos atañe se hace referencia a «los hijos de madres añosas», es decir, se habla ya de seres humanos. Por lo tanto, se descarta el término «macho» como equivalente. En cuanto a la elección entre «varón» u «hombre» para traducir este término, se optó por la primera opción, puesto que es un término muy utilizado en el lenguaje médico y, además, se evita la confusión que podría generar el término «hombres» como referencia a los seres humanos en su conjunto.

	Texto origen	Texto meta
14	[...] <i>leading to more cases of aneuploidy in children born to older mothers. No similar age effect is seen in <u>males</u> because sperm are produced continuously after puberty [...]</i> .	[...] lo que da lugar a que se produzcan más casos de aneuploidías entre los hijos de madres añosas. En cambio, este efecto de la edad no se observa en los <u>varones</u> porque, a partir de la pubertad, se generan espermatozoides de manera continua [...].

- *Condition*: «enfermedad» y «afección»

Es conveniente hacer referencia al término *condition* porque resulta ser un falso amigo, especialmente en el ámbito médico-sanitario. García Yebra define los falsos amigos como «palabras que por el significante se parecen a palabras de otra lengua, pero difieren de ellas en el significado» (García Yebra 1994, 347; citado en Carlucci y Ferrero 2007). En el caso de *condition*, se trata de un término que aparece con bastante frecuencia en los textos médicos. Si bien se puede traducir como «condición» en otros contextos, no suele tener este significado en el caso de textos del ámbito médico-sanitario. Navarro recoge estas dos acepciones principales en su *Libro rojo*:

1. enfermedad, proceso, dolencia, afección, cuadro clínico, padecimiento, trastorno, alteración o anomalía (según el contexto)
2. estado o situación

Por su parte, el *Diccionario de términos médicos* rechaza el uso de «condición» con el sentido de «enfermedad» y lo indica en la siguiente observación que aparece en la entrada del término «condición»: «**OBS.:** Es error frecuente el uso incorrecto de ~~condición~~ con el sentido de → **enfermedad**, por influencia del inglés *condition* (enfermedad)».

Por tanto, el término *condition* se ha traducido por dos equivalentes que se recogen en la primera acepción que señala Navarro: «afección» y «enfermedad».

	Texto origen	Texto meta
12	<i>Characteristics of this <u>condition</u> include severe intellectual disability, a small head, a sloping forehead, small eyes [...].</i>	Algunas características de esta <u>afección</u> son discapacidad intelectual grave, cabeza y ojos pequeños, frente inclinada hacia atrás [...].
12	<i>Most individuals born with this <u>condition</u> are mosaics, having some cells with three copies of chromosome 8 and other cells with two copies.</i>	La mayoría de los niños que nacen con esta <u>enfermedad</u> presentan mosaicismo, ya que algunas de sus células contienen tres copias del cromosoma 8 y otras, dos.

- Omisiones: *miscarriage*

Considero oportuno destacar el caso de este término, pues aparece en el texto origen, pero finalmente he decidido omitirlo en la traducción. La razón principal por la que tomé esta decisión fue el significado de la palabra *miscarriage*. Según el *Merriam-Webster Medical Dictionary*, se define como «*spontaneous expulsion of a human fetus before it is viable and especially between the 12<sup>th</sup> and 28<sup>th</sup> weeks of gestation*». Asimismo, en el *Diccionario de términos médicos*, *miscarriage* aparece como uno de los equivalentes de «aborto» en español y la definición es la siguiente: «expulsión espontánea por el útero del producto de la concepción antes de que sea viable; obedece a causas fetales o genéticas, las más frecuentes, y maternas o ambientales. Alrededor del 80 % de los abortos ocurre durante el primer trimestre de gestación».

El problema de este texto es que se debía traducir la siguiente oración: «[...] 30% of all conceptions are spontaneously aborted (miscarried) [...]». En este caso, *spontaneously aborted* se tradujo como «abortos espontáneos», que aparece como sinónimo de *miscarriage* en el *Diccionario de términos médicos*. Asimismo, en el *Libro rojo* recomiendan el uso de «aborto

espontáneo» para traducir *miscarriage*, por lo que carecía de sentido repetir el mismo término en español dos veces, así que se optó por eliminarlo:

	Texto origen	Texto meta
4	<i>Findings from studies of women who are attempting pregnancy suggest that more than 30% of all conceptions are <u>spontaneously aborted</u> (miscarried) [...].</i>	Según estudios realizados con mujeres que intentaban quedarse embarazadas, más del 30% de todas las concepciones terminan en <u>abortos espontáneos</u> [...].

- *Egg*: «óvulo» y «cigoto»

El término *egg* fue problemático y resultó de gran utilidad comprender bien el texto origen para poder traducirlo de forma adecuada:

	Texto origen	Texto meta
4	<i>[...] in mice, for example, aneuploidy is found in no more than 2% of fertilized <u>eggs</u>.</i>	En ratones, por ejemplo, las aneuploidías no afectan a más del 2% de los <u>óvulos</u> fecundados.
8	<i>Primary Down syndrome usually arises from spontaneous nondisjunction during <u>egg</u> formation [...].</i>	Por lo general, el síndrome de Down primario se produce por la falta de disyunción espontánea durante la formación del <u>cigoto</u> .
13	<i>The second meiotic division takes place immediately before the nuclei of <u>egg</u> and sperm unite to form a zygote.</i>	La segunda división meiótica ocurre en el instante previo a la unión de los núcleos del <u>óvulo</u> y del espermatozoide para formar un cigoto.

Este término, según apunta Navarro en el *Libro rojo*, se utiliza muchas veces con el sentido de «cigoto» (*zygote*) en la lengua inglesa cuando el óvulo ya está fecundado. Por tanto, lo adecuado en el caso del segundo ejemplo era traducirlo como «cigoto», puesto que el óvulo ya estaba fecundado. No obstante, en el primer ejemplo sí se habla específicamente de «óvulos fecundados», puesto que aparece el término *fertilized* acompañando a *egg*. Así pues, según la explicación anterior, sería incorrecto e incluso redundante traducirlo como «cigotos fecundados». Finalmente, *egg* se tradujo como «óvulo» en el último ejemplo porque, según el

contexto, se refiere a un óvulo que aún no se ha unido a un espermatozoide, por lo que no está fecundado; además, se incluye al final de esta oración el término «cigoto», que constituye el resultado de la unión entre el óvulo y el espermatozoide que se mencionan anteriormente.

### 3.2.2 Problemas morfosintácticos

En este apartado se recogen aquellos problemas relacionados con la sintaxis del texto y con la formación de oraciones y palabras, así como algunas estructuras que resultan complejas a la hora de traducirlas.

- Gerundios

En inglés, es muy frecuente el uso de las formas acabadas en *-ing*, que no solo son gerundios, sino que funcionan como adjetivos, sustantivos, infinitivos, etc. Al traducir estas estructuras al español, hay que tener precaución con el uso de los gerundios para evitar los anglicismos gramaticales (Claros 2016).

A continuación, se exponen varios ejemplos en los que se ha optado por diferentes soluciones para traducir las formas acabadas en *-ing*, como utilizar infinitivos, adjetivos, subordinadas causales o construcciones con «y + verbo», o bien reformular la oración.

	Texto origen	Texto meta
6	<i>Autosomal aneuploidies <u>resulting in</u> live births are less common than sex-chromosome aneuploidies in humans [...].</i>	Las aneuploidías autosómicas humanas <u>compatibles con la vida</u> son menos frecuentes que las sexuales [...].
12	<i>Most individuals born with this condition are mosaics, <u>having</u> some cells with three copies of chromosome 8 and other cells with two copies.</i>	La mayoría de los niños que nacen con esta enfermedad presentan mosaicismo, <u>ya que</u> algunas de sus células contienen tres copias del cromosoma 8 y otras, dos.
15	<i>[...] some types of tumors are consistently associated with specific chromosome mutations, <u>including</u> aneuploidy and chromosome rearrangements.</i>	Algunos tipos de tumores se suelen asociar con mutaciones cromosómicas específicas, <u>entre las que se encuentran</u> las aneuploidías y los reordenamientos cromosómicos.

- Adverbios acabados en –mente

En inglés se tolera bien la presencia de múltiples adverbios acabados en –ly en un texto. No obstante, en español no se debe abusar de los adverbios terminados en -mente, puesto que en nuestro idioma se rechazan la aliteración y la repetición, además de que los adverbios acabados en –mente se consideran palabras muy largas que podrían hacer que el texto resulte pesado y se considere mal redactado, según expone Navarro en el *Libro rojo*. Para evitar esta construcción, se pueden utilizar las expresiones «de forma + adjetivo» o «de manera + adjetivo», o incluso se puede optar por una reformulación. A continuación, se exponen algunos recursos que se han utilizado:

	Texto origen	Texto meta
6	<i>Most embryos with autosomal aneuploidies are <u>spontaneously</u> aborted, though <u>occasionally</u> fetuses with aneuploidies of some of the small autosomes [...].</i>	La mayoría de los embriones con aneuploidías autosómicas terminan como abortos <u>espontáneos</u> , aunque, <u>en algunas ocasiones</u> , los fetos completan el desarrollo si se trata de aneuploidías de algún autosoma pequeño [...].
7	<i>Down did not understand the cause of their intellectual disability, but his original description <u>faithfully</u> records the physical characteristics of people with this genetic form of intellectual disability.</i>	Down no entendía la causa de esta discapacidad intelectual; sin embargo, en su descripción original registró <u>con fidelidad</u> las características físicas de las personas con dicha discapacidad de origen genético.

### 3.2.3 Problemas de estilo

A continuación, se enumeran aquellos problemas que están relacionados con el estilo del texto y la redacción en español de la traducción del texto origen.

- Voz pasiva

En la lengua inglesa, y en especial en el ámbito científico, la voz pasiva se suele usar con mucha frecuencia. Este recurso se emplea en este tipo de textos para dotarlos de impersonalidad y neutralidad (Claros 2016). No obstante, el español posee una marcada preferencia por la voz

activa y la pasiva suele usarse solo «cuando razones especiales desaconsejan el uso de la activa» (Navarro, Hernández y Rodríguez-Villanueva 1994). A pesar de esta preferencia, la influencia del inglés en textos científico-médicos hace que también proliferen el uso excesivo de la pasiva en las traducciones de estos textos. Esto puede ocasionar ciertas imprecisiones, por ejemplo, a la hora de saber quién ha realizado una acción, y puede crear confusión. Por tanto, a la hora de traducir, se debe considerar el uso de otros recursos como la voz activa o la pasiva refleja para evitar el uso excesivo de esta construcción. A continuación, se incluyen diferentes ejemplos de las soluciones que se han utilizado en esta traducción:

	Texto origen	Texto meta
4	<i>This rate of chromosome abnormality in humans is higher than in other organisms that <u>have been studied</u>; in mice, for example, aneuploidy <u>is found</u> in no more than 2% of fertilized eggs.</i>	Esta tasa de anomalías es mayor en humanos que en otros organismos <u>estudiados</u> . En ratones, por ejemplo, las aneuploidías no <u>afectan</u> a más del 2% de los óvulos fecundados.
14	<i>No similar age effect <u>is seen</u> in males because sperm are produced continuously after puberty [...].</i>	En cambio, este efecto de la edad no <u>se observa</u> en los varones porque, a partir de la pubertad, se generan espermatozoides de manera continua [...].

- Verbos modales: *may*

Según expone Claros (2006), en el inglés científico se tiende a no utilizar afirmaciones que resulten demasiado rotundas o tajantes, ya que «no pueden existir verdades absolutas» en la ciencia. Por ello, aunque los datos sean ciertos o correctos, muchas veces se «suavizan» estas afirmaciones añadiendo verbos como *may*, *might*, *can* o *could*. Por ello, al traducir al español, no se deben trasladar estas expresiones de manera literal, ya que pueden transmitir la idea equivocada. En cada caso, como indica Claros, deben ser el contexto, los conocimientos y la experiencia del traductor los que indiquen si hay que mantener o eliminar el verbo auxiliar. A continuación, se expone un ejemplo en el que se optó por eliminar el verbo *may*:

	Texto origen	Texto meta
14	<i>Thus, primary oocytes <u>may</u> remain suspended in prophase I for many years before ovulation takes place and meiosis recommences.</i>	De este modo, los ovocitos primarios <u>permanecen</u> detenidos en la profase I durante muchos años antes de la ovulación y del reinicio de la meiosis.

- Fórmulas de aproximación: *approximately* y *about*

En textos científicos redactados en inglés se incluyen a veces fórmulas de aproximación, como *approximately* o *about*, que acompañan a cifras o porcentajes. No obstante, al ser datos estadísticos, no se trata de cifras exactas, sino que en ellas ya va implícito un cierto margen de variación, por lo que decir que estas cantidades son aproximadas resultaría, en cierto modo, redundante. Así pues, se ha optado por prescindir de estos calificativos sajones, siguiendo también las recomendaciones de los profesores de la asignatura:

	Texto origen	Texto meta
8	<i><u>Approximately</u> 92% of those who have Down syndrome have three full copies of chromosome 21 [...].</i>	El 92% de los individuos que padecen síndrome de Down tienen tres copias completas del cromosoma 21 [...].

- Personificación: *findings*

Según el *Diccionario de la lengua española*, «personificar» consiste en «atribuir vida o acciones o cualidades propias del ser racional al irracional, o a las cosas inanimadas, incorpóreas o abstractas». Este fenómeno, descrito por Boquera (2000) como «humanización o vivificación», es frecuente en textos de carácter literario, pero también en textos médicos y científicos. En nuestro caso, ocurre con la palabra *findings*:

	Texto origen	Texto meta
4	<i><u>Findings</u> from studies of women who are attempting pregnancy <u>suggest</u> that more than 30% of all conceptions are spontaneously aborted (miscarried) [...].</i>	<u>Según estudios</u> realizados con mujeres que intentaban quedarse embarazadas, más del 30% de todas las concepciones terminan en abortos espontáneos [...].



En este ejemplo, parece que *findings* es quien desempeña la acción (sugerir), ya que aparece como sujeto activo de la oración. No obstante, los resultados de los estudios no pueden sugerir nada, ya que son elementos inanimados. Por eso, se ha optado por reformular ligeramente la oración para evitar esta personalización en nuestra traducción, como puede verse en la tabla anterior.

- Repetición: *to have*

En este texto, se utiliza con mucha frecuencia el verbo *to have*. Como se ha comentado anteriormente, en español se tiende a evitar la repetición en los textos para que no resulten pobres o monótonos. Así pues, he buscado otras alternativas para no utilizar siempre el verbo «tener» con el objetivo de mejorar el estilo y que la traducción resulte más fluida. A continuación, se exponen diferentes estrategias que he empleado en la traducción:

	Texto origen	Texto meta
11	<i>People with this type of translocation, called translocation carriers, do not <u>have</u> Down syndrome. Although they possess only 45 chromosomes, their phenotypes are unaffected because they <u>have</u> two copies of the long arms of chromosomes 14 and 21 [...]. Although translocation carriers <u>have</u> a normal phenotype, they <u>have</u> an increased chance of producing children with Down syndrome (Figure 6.22).</i>	Las personas con este tipo de translocaciones, denominadas portadores de la translocación, no <u>padecen</u> síndrome de Down. Pese a que solo poseen 45 cromosomas, sus fenotipos no se ven afectados porque <u>cuentan con</u> dos copias de los brazos largos de los cromosomas 14 y 21 [...]. Los portadores de la translocación, si bien <u>presentan</u> un fenotipo normal, <u>corren</u> un mayor riesgo de engendrar hijos con síndrome de Down (Fig. 6-22).

### 3.2.4 Problemas extralingüísticos

En esta categoría, se recogen aquellos problemas que están causados por cuestiones sociales y de carácter connotativo, así como las diferencias que pueda haber entre la cultura origen y la cultura meta.

- Connotaciones: *asylum*

La traducción de *asylum* supuso ciertos problemas debido a las connotaciones de este término. En el *Merriam-Webster Medical Dictionary* se recoge la siguiente acepción: «*somewhat old-fashioned: an institution providing care and protection to needy individuals (such as the infirm or destitute) and especially the mentally ill*». Por su parte, el *Cambridge Dictionary* coincide con esa definición: «*old use: a hospital for people with mental illnesses*».

Por su parte, Navarro advierte en su *Libro rojo* de que este término no equivale a «asilo», sino a «manicomio» u «hospital psiquiátrico». Además, afirma que se trata de un eufemismo, puesto que es una abreviación de los términos *insane asylum* o *lunatic asylum*.

En un principio, se consideró el uso de «manicomio» en la traducción, pero finalmente se descartó por la observación recogida en el *Diccionario de términos médicos* sobre las connotaciones negativas asociadas a este término. Otra alternativa era «hospital psiquiátrico», pero no tenía la certeza total de si ese término se correspondía a la perfección con la institución a la que se hacía referencia en el texto origen. Finalmente, se optó traducirlo como «centro psiquiátrico», un término algo más general, para que abarcara sin problema la institución del texto.

	Texto origen	Texto meta
7	<i>In 1866, John Langdon Down, physician and medical superintendent of the Earlswood <u>Asylum</u> in Surrey, England, noticed a remarkable resemblance among a number of his patients who were intellectually disabled: [...].</i>	En 1866, John Langdon Down, médico y director del <u>centro psiquiátrico</u> de Earlswood (Surrey, Inglaterra), observó un notable parecido entre varios de sus pacientes con discapacidad intelectual: [...].

### 3.2.5 Problemas pragmáticos

Se han considerado problemas pragmáticos aquellos que están relacionados con el encargo de traducción, la situación comunicativa y las características de los lectores meta.

- *Section* como «sección» o «apartado»

En el fragmento asignado para traducir, se hacía referencia en diversas ocasiones a otros apartados o secciones de la obra, llamados *section* en el texto original. Al no mencionar nada al respecto en las pautas que proporcionó la editorial al inicio de las prácticas, decidí consultar otros libros publicados por la Editorial Médica Panamericana para ver cómo se había abordado esta cuestión anteriormente. En concreto, en el libro *Genética: un enfoque conceptual*, también escrito por Pierce, se había optado por el término «sección», por lo que me decanté por esta traducción. Además, en una de las consultas que se le plantearon a la representante de la editorial en el foro, ella misma utilizó este término para hacer referencia a *section* en su respuesta.

	Texto origen	Texto meta
5	<i>Both Turner syndrome and Klinefelter syndrome (described in <u>Section 4.1</u>) result from aneuploidy of the sex chromosomes.</i>	El síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter, descritos en la <u>Sección 4-1</u> , obedecen a aneuploidías sexuales.

- Registro: lenguaje especializado

En el texto origen, observé que se tendía a utilizar términos que no son excesivamente especializados. Por ejemplo, se emplea la expresión *extra fingers and toes* en vez del término *polydactilia*. El motivo es la intención del autor de que este libro contenga explicaciones sencillas y claras para estudiantes, tal y como lo expresa de forma explícita en la carta a los lectores. También los profesores y la representante de la editorial hicieron gran hincapié en respetar este deseo del autor y no utilizar términos de un mayor grado de especialización en la traducción. Así pues, se optó por no incluir términos más especializados que los del propio texto origen.

	Texto origen	Texto meta
12	<i>Characteristics of this condition include severe intellectual disability, a <u>small head</u>, a sloping forehead, <u>small eyes</u>, a cleft lip and palate, <u>extra fingers and toes</u>, and numerous other problems.</i>	Algunas características de esta afección son discapacidad intelectual grave, <u>cabeza y ojos pequeños</u> , frente inclinada hacia atrás, labio leporino y paladar hendido, y

		<u>dedos supernumerarios</u> en las manos y los pies, entre muchas otras alteraciones.
--	--	--

- Pautas sobre las cifras: letra o número

La traducción de las cifras presentes en el texto también ha suscitado ciertas dudas en cuanto a la escritura de estas con letra o con números. En las pautas de la editorial, se nos indicaba lo siguiente:

En texto corrido se prefiere la escritura en letra hasta el número diez (incluido), y a partir de este usaremos los guarismos. Esto no se aplica a las figuras y tablas, donde sí se usará siempre el guarismo. Dentro del texto es preferible usar números y no letras por números cuando se esté refiriendo a algún estudio.

De acuerdo con estas instrucciones, se escribieron todas las cifras que aparecían en figuras y tablas con número. No obstante, en el ejemplo siguiente, solo se ha usado el guarismo cuando aparecía dentro del propio esquema, pero las cifras de los cuadros de texto que aparecían alrededor de este esquema se han escrito con letra, ya que realmente se trata de texto corrido dividido en diferentes recuadros (véase Anexo, figura 6-22).

	Texto origen	Texto meta
18	<p><u>2/3</u> of live births</p> <p><u>1/3</u> of live births</p> <p>3. If a person without a translocation mates with a translocation carrier...</p> <p>4. ...<u>two-thirds</u> of their offspring will have a normal phenotype—even the translocation carriers—...</p> <p>5. ...but <u>one-third</u> will have Down syndrome.</p>	<p><u>2/3</u> de recién nacidos vivos</p> <p><u>1/3</u> de recién nacidos vivos</p> <p>3. Si una persona sin translocación y un portador de una translocación se reproducen...</p> <p>4. ...<u>dos tercios</u> de su descendencia tendrán un fenotipo normal, incluso si son portadores de la translocación...</p> <p>5. ..., pero <u>un tercio</u> padecerá síndrome de Down.</p>

### 3.3 Evaluación de los recursos documentales

En este apartado, se comenta la utilidad de los diferentes recursos documentales que se han empleado durante el proceso de traducción, incluidas las fases de documentación y de revisión.

#### Diccionarios

Durante el proceso de traducción se han utilizado diccionarios de muy diversa índole. En primer lugar, se emplearon diccionarios monolingües, tanto en inglés como en español, para consultar las distintas acepciones de los términos con el fin de comprender bien su significado y saber si se estaban utilizando en el contexto correcto. Algunos de estos diccionarios eran especializados, como el *Diccionario de términos médicos*, mientras que otros son diccionarios de la lengua general, como el *Diccionario de la lengua española*. En ciertas ocasiones, también se ha recurrido a diccionarios bilingües para consultar los equivalentes que ofrecían para un término en inglés. No obstante, siempre se comprobaba el empleo de estos equivalentes en textos del ámbito médico-sanitario para tener la certeza de que encajaban en el contexto de nuestro texto en particular.

#### Textos paralelos

Los textos paralelos son una de las herramientas que más útiles han resultado para realizar esta traducción. En primer lugar, han sido de gran ayuda para entender el texto y adquirir conocimientos sobre el tema. Además, algunos de estos recursos contenían también material visual, como es el caso del *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética: conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud* de Herráez, lo cual facilitó la comprensión de algunos conceptos complejos gracias a las imágenes que proporcionaban. En segundo lugar, fueron útiles para ver qué registro utilizaban, ya que compartían ese carácter pedagógico que caracterizaba a nuestro texto. Además, se han utilizado textos paralelos publicados también por la Editorial Médica Panamericana, por lo que han servido como modelo para consultar cómo se han abordado ciertas cuestiones problemáticas en otras publicaciones de la editorial.

#### Otros textos especializados

Además de los diccionarios y los textos paralelos, fue necesario consultar otros textos especializados para poder encontrar cierta terminología. Sobre todo, se han utilizado artículos científicos o médicos publicados en revistas o sitios web especializados, siempre teniendo en

cuenta que procediesen de fuentes fiables y, si era posible, también actuales. Uno de los recursos que ha resultado más útil ha sido el *Manual MSD*, tanto la versión para profesionales como para público general, ya que sus publicaciones son de calidad y se encuentran en inglés y en español.

### Foros

Cabe destacar la gran ayuda que han brindado los profesores y los compañeros, así como la representante de la Editorial Médica Panamericana, a la hora de tomar diversas decisiones de traducción. Gracias a sus sugerencias y comentarios en los foros de esta asignatura, he podido aprender mucho y la calidad del texto ha mejorado enormemente.

#### 4. GLOSARIO TERMINOLÓGICO

En este apartado, se incluyen los principales términos especializados encontrados en el texto origen, junto con la traducción, la definición, los casos de sinonimia y algunos comentarios sobre determinados términos. En cuanto a las fuentes de las que se ha obtenido la información, se han utilizado algunas siglas para los recursos que se han empleado con más frecuencia. Estas siglas hacen referencia a los siguientes recursos:

- CUN: *Diccionario médico* de la Clínica Universitaria de Navarra
- DTM: *Diccionario de términos médicos* de la Real Academia Nacional de Medicina de España
- LS: *Libro rojo. Diccionario de dudas y dificultades de traducción del inglés médico* de Fernando A. Navarro
- MSD: *Manual MSD*
- MW: *Merriam-Webster Medical Dictionary*

Todos los recursos utilizados para elaborar el glosario aparecen citados en la bibliografía de este trabajo.

Término en inglés	Equivalente en español	Definición	Sinonimia	Comentarios
<b><i>abnormality</i></b>	anomalía  Fuente: DTM	Alteración biológica de tipo morfológico o funcional, ya sea congénita o adquirida.  Fuente: DTM		
<b><i>abortion</i></b>	aborto  Fuente: DTM	Interrupción intencionada del embarazo, con frecuencia yatrógena, antes de que el producto de la concepción resulte viable. La interrupción puede llevarse a cabo con medios farmacológicos		

		o quirúrgicos, cuyo uso varía según la edad de gestación. [...]		
		Fuente: DTM		
<b><i>aneuploidy</i></b>	aneuploidía  Fuente: DTM	Estado anómalo de una célula, cuyo número de cromosomas no es múltiplo del haploide (n) debido a la pérdida o a la adición de estos o de segmentos cromosómicos. [...]  Fuente: DTM		
<b><i>arm</i></b>	brazo  Fuente: DTM	Cada una de las cuatro porciones de un cromosoma duplicado separadas por el centrómero; normalmente se distinguen dos brazos cortos (o brazos p) y dos brazos largos (o brazos q).  Fuente: DTM		
<b><i>autosomal aneuploidy</i></b>	aneuploidía autosómica	[...] <i>Autosomal aneuploidy refers to all such abnormalities that do not involve the sex</i>		



	<p>Fuente: <i>Edad materna: un factor de controversia en la trisomía 21</i> (Vashist et al. 2013)</p>	<p><i>chromosomes. These can be either numerical [...] or structural, the vast majority being trisomies, and can be present only in some cells (mosaic aneuploidy) or in all cells (nonmosaic).</i></p> <p>Fuente: <i>Autosomal aneuploidy</i> (Wang 2005)</p>		
<b><i>autosome</i></b>	<p>autosoma</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Cualquiera de los cromosomas nucleares, a excepción de los cromosomas sexuales y de los cromosomas accesorios. Las células somáticas humanas poseen 22 pares de autosomas, que se numeran del 1 al 22.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>birth</i></b>	<p>nacimiento</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Aplicado a un feto viable humano o de otros animales vivíparos: salir del útero materno.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>cancer</i></b>	<p>cáncer</p>	<p>Cada una de las enfermedades producidas por un daño genético no letal que se originan por la</p>		

	Fuente: DTM	<p>expansión clonal de una célula que se divide de una forma incoordinada y excesiva, infiltra los tejidos próximos y da lugar a implantes secundarios discontinuos o metástasis. Las alteraciones del ADN pueden surgir por errores aleatorios de replicación, exposición a carcinógenos (por ejemplo, radiaciones) o defectos en la reparación del ADN. [...]</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<i>carrier</i>	<p>portador</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Persona o animal que presenta un gen recesivo en heterocigosis y que, por lo tanto, no manifiesta el carácter o la enfermedad determinada por dicho gen, pero sí puede transmitirlo a su descendencia.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<i>cell</i>	<p>célula</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Unidad estructural y funcional mínima que, rodeada por una membrana, es capaz de constituir un sistema viviente, tanto si está aislada como si forma parte de un organismo multicelular.</p>		

		<p>Estructuralmente, se distingue entre células eucariotas y procariotas, según tengan o no núcleo diferenciado, respectivamente. Funcionalmente, la célula es el vehículo a través del cual se transmite la información hereditaria que define cada especie.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>cell division</i></b>	<div>división celular</div> <div>Fuente: DTM</div>	<p>Proceso de multiplicación de las células somáticas por mitosis o de las células germinales por meiosis.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>chromosome</i></b>	<div>cromosoma</div> <div>Fuente: DTM</div>	<p>Cada una de las unidades estructurales en las que se organiza la cromatina durante la división celular. Los cromosomas, 46 en la especie humana, resultan de la espiralización y condensación de la fibra de cromatina.</p> <p>Estructuralmente, están constituidos por dos brazos unidos por un centrómero y se clasifican en razón de su longitud como metacéntricos,</p>		

		<p>submetacéntricos y acrocéntricos o telocéntricos. Funcionalmente, los cromosomas son portadores del material genético que, a través de la mitosis y la meiosis, se transmite a las células hijas.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>rearrangement</i></b>	<p>reordenamiento</p> <p>Fuente: <i>Glosario de genética</i> del Instituto Roche</p>	<p>Alteración estructural de un cromosoma que implica normalmente la rotura y/o la reunión de un segmento de material cromosómico, que da lugar a una configuración anormal; la inversión y la translocación son ejemplos de ello.</p> <p>Fuente: <i>Glosario de genética</i> del Instituto Roche</p>		
<b><i>chromosome segregation</i></b>	<p>segregación cromosómica</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>	<p>Separación de los cromosomas homólogos y su distribución aleatoria en los diferentes gametos en la meiosis. Se aplica también a la separación de los alelos de un locus y su distribución en las células hijas que se produce durante la meiosis o en la mitosis.</p>		

		Fuente: <i>Glosario de genética</i> del Instituto Roche		
<b><i>cleft lip and palate</i></b>	labio leporino y paladar hendido  Fuente: MSD	<i>Cleft lip and cleft palate are openings or splits in the upper lip, the roof of the mouth (palate) or both. Cleft lip and cleft palate result when facial structures that are developing in an unborn baby don't close completely.</i>  Fuente: Mayo Clinic		
<b><i>cohesin</i></b>	cohesina  Fuente: <i>Computational modeling of cohesin ATPase dynamics</i> (Marcos 2018)	<i>A ring-shaped protein complex that produces cohesion between sister chromatids and mediates their separation during cell division and that also plays a role in repairing damaged replicated DNA and regulating genetic transcription.</i>  Fuente: MW		
<b><i>conception</i></b>	concepción  Fuente: DTM	Fecundación o fertilización del óvulo por el espermatozoide.  Fuente: CUN		

<b><i>condition</i></b>	<p>enfermedad</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Conjunto de alteraciones, síntomas y signos que se organizan de acuerdo con un esquema temporoespacial determinado, que obedece a una causa concreta y que se manifiesta de modo similar en sujetos diferentes, lo que permite clasificar e identificar las distintas enfermedades.</p> <p>Fuente: DTM</p>	afección	
<b><i>development</i></b>	<p>desarrollo</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Serie de cambios que experimenta el ser vivo desde su generación hasta su madurez, como el desarrollo embrionario u ontogénico, por el cual el cigoto se transforma en feto, o el desarrollo fetal, proceso de crecimiento y diferenciación que termina con el nacimiento.</p> <p>Fuente: CUN</p>		
<b><i>disability</i></b>	<p>discapacidad</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Restricción o ausencia, debida a una deficiencia, de la capacidad para realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para una persona.</p>		

		Fuente: DTM		
<b><i>disorder</i></b>	trastorno  Fuente: DTM	Presencia de un comportamiento o de un grupo de síntomas, identificables en la práctica clínica, que, en la mayoría de los casos, se acompañan de malestar o interfieren con la actividad del individuo.  Fuente: CUN		
<b><i>Down syndrome</i></b>	síndrome de Down  Fuente: DTM	Cromosomopatía, la más frecuente de todas, consistente en una trisomía del cromosoma 21. En la mayoría de los casos se trata de una trisomía libre en la que los tres cromosomas 21 aparecen independientes; existen casos en los que uno de los cromosomas 21 se halla incorporado a un cromosoma acrocéntrico (translocación) del grupo D o del grupo G; estas alteraciones, llamadas translocaciones equilibradas, en las que el individuo tiene todo su material cromosómico en 46 cromosomas, presentan una probabilidad		

		<p>muy alta de repetirse en sucesivos hermanos. [...]</p> <p>Sus manifestaciones clínicas son extraordinariamente numerosas; entre las más importantes se cuentan estas: oligofrenia, hipotonía muscular, braquicefalia con occipucio aplanado, facies de aspecto asiático, acromicria con clinodactilia, piel marmórea y muchas malformaciones congénitas que, eventualmente, pueden estar presentes (cardiopatías congénitas, atresia duodenal, etc.). [...]</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>Edwards syndrome</i></b>	<p>síndrome de Edwards</p> <p>Fuente: MSD</p>	Véase <i>trisomy 18</i> .		
<b><i>egg1</i></b>	<p>óvulo</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Gameto femenino que procede del ovocito secundario tras ser fecundado por un espermatozoide y desprender el segundo corpúsculo polar. El óvulo pasa a denominarse</p>		



		<p>cigoto cuando se fusionan su pronúcleo y el del espermatozoide.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>egg2</i></b>	<p>citogo</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Célula diploide que resulta de la fusión de los gametos masculino y femenino.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>embryo</i></b>	<p>embrión</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Producto de la concepción formado por un conjunto de células, originadas a partir del cigoto humano, que, tras constituirse como masa celular interna o embrioblasto hacia el cuarto día después de la fecundación, da origen a los distintos tejidos y esbozos de los órganos corporales mediante mecanismos celulares [...] y tisulares [...] sucesivos o simultáneos. A partir de la octava semana, el embrión toma el nombre de feto.</p> <p>Fuente: DTM</p>		

<b><i>familial Down syndrome</i></b>	<p>síndrome de Down familiar</p> <p>Fuente: <i>Actitudes sociales y familiares hacia las personas con síndrome de Down. Un estudio transcultural</i> (López 2013)</p>	<p><i>Patients with familial Down syndrome have 46 chromosomes, including two normal copies of chromosome 21 and a Robertsonian translocation with chromosome 21 material. Familial Down patients usually inherit the translocation chromosome from an unaffected parent, who has only 45 chromosomes, including the Robertsonian chromosome and one normal copy of chromosome 21.</i></p> <p>Fuente: <i>Human chromosome translocations and cancer</i> (O'Connor 2008)</p>		
<b><i>fertilize</i></b>	<p>fecundar</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Unirse el espermatozoide al óvulo para dar origen a un nuevo ser.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>fetus</i></b>	<p>feto</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Producto de la concepción en el período comprendido entre el comienzo de la novena semana después de la concepción y el nacimiento.</p>		

		Fuente: DTM		
<b><i>gamete</i></b>	gameto  Fuente: DTM	Célula germinal madura y haploide, masculina o femenina, destinada a unirse a otra del sexo opuesto para formar el cigoto.  Fuente: DTM		
<b><i>gametogenesis</i></b>	gametogénesis  Fuente: DTM	Proceso de proliferación, crecimiento y diferenciación que conduce a la formación de los gametos.  Fuente: DTM		
<b><i>gene</i></b>	gen  Fuente: DTM	Unidad fundamental de la herencia, constituida por un fragmento de ADN que especifica un polipéptido o un producto de ARN, e incluye exones, intrones y regiones no codificantes de control de la transcripción. Ocupa un locus específico en el cromosoma y se transmite, como unidad de información genética, de una generación a la siguiente.		

		Fuente: DTM		
<b><i>genetic information</i></b>	<p>información genética</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p>La información genética, es decir, el material hereditario, se encuentra codificada en una molécula denominada ácido desoxirribonucleico, conocido por su abreviatura ADN. Por tanto, la molécula de ADN contiene toda la información genética necesaria para la formación del embrión, el desarrollo, crecimiento, metabolismo y la reproducción; en esencia, controla todos los aspectos para que una persona sea un organismo funcional.</p> <p>Fuente: <i>Conceptos de genética</i> (Sánchez 2021)</p>		
<b><i>heart problems</i></b>	<p>problemas cardíacos</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p><i>The term 'heart problems' covers a range of specific heart conditions, the most common being:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>coronary artery disease- a condition caused by the fatty build up of material in the coronary arteries</i></li> </ul>		

		<ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>angina - chest pain or discomfort (which can sometimes be felt in the arm, neck, stomach or jaw) which is usually caused by coronary heart disease</i></li> <li>• <i>heart attack - this occurs when you lose the blood flow to the heart, something which is usually caused by coronary heart disease</i></li> <li>• <i>heart failure - when the heart fails to pump blood to the heart muscle, it can cause tiredness and shortness of breath</i></li> <li>• <i>arrythmia - an abnormal heart rhythm [...]</i></li> </ul> <p>Fuente: portal web de los hospitales Royal Brompton y Harefield</p>		
<b><i>incidence</i></b>	<p>incidencia</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Número de eventos nuevos de un proceso determinado (por ejemplo, casos de una enfermedad) que aparecen en un período de tiempo especificado dividido entre el total de la población al comienzo del intervalo. Representa la</p>		

		<p>probabilidad que tiene un individuo que forme parte de esa población de presentar el evento estudiado durante el período acotado.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>intellectual disability</i></b>	<p>discapacidad intelectual</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p><i>Intellectual disability is considered a neurodevelopmental disorder.</i></p> <p><i>Neurodevelopmental disorders are neurologically based conditions that appear early in childhood, typically before school entry and impair development of personal, social, academic, and/or occupational functioning. They typically involve difficulties with the acquisition, retention, or application of specific skills or sets of information. Neurodevelopmental disorders may involve dysfunction in one or more of the following: attention, memory, perception, language, problem-solving, or social interaction.</i></p> <p>Fuente: MSD</p>		

<b><i>karyotype</i></b>	<p>cariotipo</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Imagen, generalmente fotográfica, de los cromosomas metafásicos de una célula o individuo, ordenados por tamaño de mayor a menor, que resulta de suma utilidad para el diagnóstico de las cromosomopatías.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>Klinefelter syndrome</i></b>	<p>síndrome de Klinefelter</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p><i>Klinefelter syndrome is the presence of two or more X chromosomes plus one Y, resulting in a phenotypic male. Diagnosis is based on clinical findings and is confirmed by cytogenetic analysis. Treatment may include testosterone supplementation.</i></p> <p>Fuente: MSD</p>		
<b><i>live birth</i></b>	<p>recién nacido vivo</p> <p>Fuente: LR</p>	<p><i>Live birth is the complete expulsion or extraction from its mother of a product of conception, irrespective of the duration of pregnancy, which after such separation, breathes or shows any other evidence of life, such as beating of the heart,</i></p>		

		<p><i>pulsation of the umbilical cord or definite movement of voluntary muscles, whether or not the umbilical cord has been cut or the placenta is attached [...].</i></p> <p>Fuente: United Nations Statistics Division</p>		
<b><i>mammal</i></b>	<p>mamífero</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Animal vertebrado vivíparo de la clase Mammalia, caracterizado por la presencia de pelo y de glándulas mamarias que segregan leche para alimentar a las crías.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>maternal age</i></b>	<p>edad materna</p> <p>Fuente: LR</p>	<p><i>Maternal age: The age of the mother at the time of delivery.</i></p> <p>Fuente: MedicineNet</p>	edad de la madre	
<b><i>dosage compensation</i></b>	<p>compensación de dosis génica</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Proceso mediante el cual en células de un organismo con más de un cromosoma X se inactivan todos menos uno dando lugar a los</p>		



		<p>llamados corpúsculos de Barr. Ello ocurre debido a la metilación del cromosoma inactivado que mediante este mecanismo compensa la diferencia de dosis génica. De esta forma en la especie humana tanto los hombres como las mujeres tienen una única dosis génica, excepto para unos pocos genes que no sufren la inactivación. [...]</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<i>meiosis</i>	<p>meiosis</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Proceso de división de las células de las líneas germinales masculina y femenina para la obtención de gametos haploides destinados a la reproducción de la especie manteniendo constante el número de cromosomas. Consta de dos divisiones sucesivas. [...]</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<i>meiosis I</i>	meiosis I	<p>[...] en la meiosis I se separan los miembros de cada pareja de cromosomas, con lo que se reducen a la vez la cantidad de DNA (<math>4C \rightarrow 2C</math>) y el</p>		

	<p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>	<p>número de cromosomas (<math>2n \rightarrow n</math>), y las células hijas reciben diferente material genético (pues cada cromosoma de un par puede contener alelos diferentes en cada locus [...]).</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>		
<b><i>meiotic division</i></b>	<p>división meiótica</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>	Véase <i>meiosis</i> .		
<b><i>miscarriage</i></b>	<p>aborto espontáneo</p> <p>Fuente: DTM</p>	Expulsión espontánea por el útero del producto de la concepción antes de que sea viable; obedece a causas fetales o genéticas, las más frecuentes, y maternas o ambientales. Alrededor del 80 % de los abortos ocurre durante el primer trimestre de gestación.		<p>Este término se ha omitido en la traducción (véase apartado 3.2.1 Problemas terminológicos,</p>

		Fuente: DTM		páginas 25 y 26)
<b><i>monosomy</i></b>	monosomía  Fuente: DTM	Ausencia de uno de los dos miembros de un par de cromosomas homólogos, como sucede, por ejemplo, en la monosomía X o síndrome de Turner (45,X0).  Fuente: DTM		
<b><i>monosomy 14</i></b>	monosomía 14  Fuente: <i>Alteraciones citogenéticas en meningiomas y su impacto en la evolución de la enfermedad</i> (Sayagués et al. 2007)	Por ejemplo, la monosomía 14 se da cuando el progenitor portador de la translocación transmite una copia del cromosoma 21, pero no una copia del cromosoma 14 [...].  Fuente: <i>Genética médica</i> (Jorde et al. 2021)		
<b><i>monosomy 21</i></b>	monosomía 21  Fuente: MSD	<i>Monosomy 21 is a chromosomal anomaly characterized by the loss of variable portions of a segment of the long arm of chromosome 21 that leads to an increased risk of birth defects, developmental delay and intellectual deficit.</i>		

		Fuente: base de datos de enfermedades raras de Orphanet		
<b><i>mosaic</i></b>	<p>mosaico</p> <p>Fuente: DTM</p> <p>Elección de traducción en el texto: «que presenta mosaicismo»</p>	<p>Individuo en el que coexisten poblaciones celulares con diferentes cariotipos, incluidos los normales. El mosaicismo se origina generalmente por mutaciones o errores mitóticos de los blastómeros durante la segmentación y puede afectar a células de la yema embrionaria, a células del trofoblasto que dan origen a la placenta o a ambos tipos de células. Los mosaicos solo transmiten la alteración a su descendencia cuando aquella radica en las células germinales.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>mutation</i></b>	<p>mutación</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Alteración en la secuencia de ADN de un individuo que se transmite por herencia a sus descendientes y puede permitir la aparición ocasional de novedades evolutivas y el riesgo de producir enfermedad o muerte.</p>		

		Fuente: DTM		
<b><i>nondisjunction</i></b>	falta de disyunción  Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)	<i>Failure of homologous chromosomes or sister chromatids to separate subsequent to metaphase in meiosis or mitosis so that one daughter cell has both and the other neither of the chromosomes.</i>  Fuente: MW		
<b><i>nucleus</i></b>	núcleo  Fuente: DTM	Unidad estructural y funcional de las células eucariotas en la que se localizan los cromosomas en forma de cromatina. [...] La función del núcleo es almacenar la información genética en forma de ADN y conservarla a través de la división celular gracias a la replicación del ADN. Se ocupa de la síntesis de los ARN y de su transmisión al citoplasma. En la mitosis, la cromatina da origen a los cromosomas, y la envoltura nuclear y el nucléolo desaparecen. [...]		
		Fuente: DTM		

<b><i>offspring</i></b>	descendencia  Fuente: DTM	Conjunto de individuos engendrados por unos mismos progenitores.  Fuente: DTM		
<b><i>older mother</i></b>	madre añosa  Fuente: MSD	Actualmente, la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia [...] considera madres añosas a las embarazadas a partir de los 35 o incluso de 38 años.  Fuente: <i>Edad y origen de la madre como factores de riesgo</i> (Rizo 2012)		Se ha traducido como «madres de más edad» en uno de los casos porque se adaptaba mejor al contexto.
<b><i>oocyte</i></b>	ovocito  Fuente: DTM	Célula germinal femenina que se localiza en el ovario y se origina a partir de una ovogonia como ovocito primario o de tipo I, de los que existen en el momento del nacimiento entre 200 000 y 400 000. A través de la primera división de la meiosis, desde el período fetal hasta la ovulación, da origen al ovocito de tipo II y al primer corpúsculo polar. El ovocito de tipo II, con un número haploide de cromosomas, puede ser		

		<p>fecundado por un espermatozoide y, a través de la segunda división de la meiosis, da origen al óvulo y al segundo corpúsculo polar.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>ovulation</i></b>	<p>ovulación</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Proceso durante el cual tiene lugar la ruptura de la pared del folículo de Graaf y la salida del óvulo con el líquido folicular. La ovulación suele producirse hacia la mitad del ciclo estral, es decir, hacia el decimocuarto día después de la menstruación.</p> <p>Fuente: CUN</p>		
<b><i>Patau syndrome</i></b>	<p>síndrome de Patau</p> <p>Fuente: MSD</p>	Véase <i>trisomy 13</i> .		
<b><i>phenotype</i></b>	<p>fenotipo</p> <p>Fuente: DTM</p>	Conjunto de rasgos o caracteres macroscópicos, microscópicos y bioquímicos resultantes de la		

		<p>expresión del genotipo y de la interacción de este con el medio.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>pregnancy</i></b>	<p>embarazo</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Estado en el que se encuentra una mujer desde la concepción hasta el parto.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>primary Down syndrome</i></b>	<p>síndrome de Down primario</p> <p>Fuente: <i>La efectividad de un programa de actividad física y educación sanitaria para la mejora del desarrollo motor, el equilibrio, la obesidad y el estrés parental en niños con síndrome de Down</i> (Híjar 2015)</p>	<p>[...] <i>Down syndrome arising in this way—from the failure of chromosome division, producing a child with three of chromosome 21—is termed primary Down syndrome.</i></p> <p>Fuente: <i>Family Genetic Sourcebook</i> (Pierce 1990)</p>		
<b><i>primary oocyte</i></b>	<p>ovocito primario</p>	<p><i>A diploid oocyte that has not yet undergone meiosis.</i></p>		



	Fuente: MSD	Fuente: MW		
<b><i>prophase I</i></b>	<p>profase I</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>	<p>Durante la profase de la meiosis I (profase I) tiene lugar un proceso de gran trascendencia en cuanto a la herencia y a la generación de la diversidad genética de cada individuo: se trata de la recombinación meiótica, o simplemente recombinación.</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i> (Herráez 2012)</p>		
<b><i>puberty</i></b>	<p>pubertad</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Período de la vida en el que ocurren profundos cambios funcionales, morfológicos y psicológicos que capacitan al individuo para su función reproductora. En condiciones normales, el inicio de la misma se produce a partir de los ocho años en las niñas y de los nueve años y medio en los niños.</p> <p>Fuente: DTM</p>		

<b><i>secondary oocyte</i></b>	<p>ovocito secundario</p> <p>Fuente: <i>Genética clínica</i> (Del Castillo et al. 2019)</p>	<p><i>An oocyte that is produced by division of a primary oocyte in the first meiotic division.</i></p> <p>Fuente: MW</p>		
<b><i>sex chromosome</i></b>	<p>cromosoma sexual</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Cromosoma (X en la mujer y X o Y en el hombre) del par determinante del sexo en la especie humana y en la mayoría de los mamíferos. Las células somáticas presentan un par XX en la mujer y un par XY en el hombre además de los 22 pares de autosomas, mientras que los gametos, haploides, tienen 22 autosomas además de un cromosoma X en la mujer y uno X o uno Y en el hombre.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>sex-chromosome aneuploidy</i></b>	<p>aneuploidías de los cromosomas sexuales</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p><i>Sex chromosome aneuploidies (SCA) is a group of conditions in which individuals have an abnormal number of sex chromosomes. SCA, such as Klinefelter's syndrome, XYY syndrome, and</i></p>	aneuploidías sexuales	

		<p><i>Triple X syndrome are associated with a large range of neurological outcome. [...]</i></p> <p>Fuente: <i>Sex chromosome aneuploidies and copy-number variants: a further explanation for neurodevelopmental prognosis variability?</i> (Le Gall et al. 2017)</p>		
<b><i>sperm</i></b>	<p>espermatozoide</p> <p>Fuente: LR</p>	<p>Célula germinal masculina madura, que se encuentra junto a la luz del túbulo seminífero, parcialmente ocupada por la cola de los espermatozoides. Presenta una cabeza, un cuello y una cola; esta, con sus movimientos, permite la movilidad del espermatozoide.</p> <p>Fuente: CUN</p>		
<b><i>spindle</i></b>	<p>huso mitótico</p> <p>Fuente: <i>Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética</i></p>	<p>Conjunto de microtúbulos formado durante la metafase de las células en división, que se encarga de la distribución y separación de las cromátidas en la mitosis y de los cromosomas en la meiosis. [...]</p>		

	(Herráez 2012) y pautas de la editorial	Fuente: DTM		
<b><i>spontaneous abortion</i></b>	aborto espontáneo  Fuente: DTM	Véase <i>miscarriage</i> .		
<b><i>translocation</i></b>	translocación  Fuente: DTM	Cambio de localización de un segmento de ADN que pasa de un cromosoma a otro. Existen tres tipos de translocaciones: insercionales o simples, en las que un fragmento de un cromosoma se integra en otro, que conserva todo su ADN; recíprocas, en las que dos cromosomas intercambian sendos fragmentos de ADN, y robertsonianas, en las que los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos se unen por el centrómero dando lugar a un único cromosoma, de modo que se reduce el número haploide.  Fuente: DTM		

<b><i>trisomy 8</i></b>	trisomía 8  Fuente: base de datos de enfermedades raras de Orphanet	<i>A rare autosomal anomaly defined by the presence of three copies of chromosome 8 in some cells of the body, and clinically characterized by facial dysmorphism, typically deep palmar and plantar creases, mild intellectual deficit and joint, urinary, cardiac and skeletal anomalies.</i>  Fuente: base de datos de enfermedades raras de Orphanet		
<b><i>trisomy 13</i></b>	trisomía 13  Fuente: MSD	<i>Trisomy 13 is caused by an extra chromosome 13 and causes abnormal forebrain, midface, and eye development; severe intellectual disability; heart defects; and small birth size.</i>  Fuente: MSD		
<b><i>trisomy 18</i></b>	trisomía 18  Fuente: MSD	<i>Trisomy 18 is caused by an extra chromosome 18 and is usually associated with intellectual disability, small birth size, and various congenital anomalies, including severe microcephaly, heart defects, prominent occiput, low-set malformed</i>		

		<p><i>ears, and a characteristic pinched facial appearance.</i></p> <p>Fuente: MSD</p>		
<b><i>trisomy 21</i></b>	<p>trisomía 21</p> <p>Fuente: DTM</p>	Véase <i>Down syndrome</i> .		
<b><i>tumor cell</i></b>	<p>célula tumoral</p> <p>Fuente: DTM</p>	<p>Célula tumoral de una neoplasia benigna o maligna.</p> <p>Fuente: DTM</p>		
<b><i>Turner syndrome</i></b>	<p>síndrome de Turner</p> <p>Fuente: MSD</p>	<p><i>In Turner syndrome, girls are born with one of their two X chromosomes partly or completely missing. Diagnosis is based on clinical findings and is confirmed by cytogenetic analysis.</i></p> <p><i>Treatment depends on manifestations and may include surgery for cardiac anomalies and often growth hormone therapy for short stature and estrogen replacement for pubertal failure.</i></p>		

		Fuente: MSD		
<i>zygote</i>	cigoto  Fuente: pautas de la editorial	Célula diploide que resulta de la fusión de los gametos masculino y femenino.  Fuente: DTM		

## 5. TEXTOS PARALELOS UTILIZADOS

A continuación, se enumeran los textos paralelos que se han utilizado durante el proceso de documentación, traducción y revisión:

- *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética: conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud* de Herráez Sánchez (2012): <https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20110096783>

Es un libro muy pertinente, ya que se centra en el ámbito de la genética, por lo que contiene gran parte de la terminología necesaria para traducir este texto, y se trata de una obra original escrita en español. Además, ofrece numerosos recursos visuales que facilitan la comprensión de los conceptos (imágenes, esquemas, gráficos, etc.).

- *Embriología humana y biología del desarrollo* de Carlson (2020): [https://books.google.es/books?id=CcrSDwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=embriolog%C3%ADa+humana+y+biologia+del+desarrollo&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=embriolog%C3%ADa%20humana%20y%20biologia%20del%20desarrollo&f=false](https://books.google.es/books?id=CcrSDwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=embriolog%C3%ADa+humana+y+biologia+del+desarrollo&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=embriolog%C3%ADa%20humana%20y%20biologia%20del%20desarrollo&f=false)

Aunque el tema principal de esta obra no es la genética, trata con gran detalle aspectos importantes en nuestro texto como el desarrollo embrionario, las distintas fases de un embarazo, los procesos que se llevan a cabo en el organismo desde la fecundación hasta el nacimiento, etc. Por esta razón, ha resultado muy útil para documentarnos y poder utilizar la terminología adecuada en la traducción.

- *Genética: un enfoque conceptual* de Pierce (2010): <https://books.google.es/books?id=ALR9bgLtFhYC&pg=PR3&dq=Gen%C3%A9tica:+un+enfoque+conceptual+Benjamin+A.&hl=es&sa=X&ved=2ahUKEwjTuIWu-YjzAhWxyoUKHQ7jCqMQ6AF6BAgLEAI#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%3A%20un%20enfoque%20conceptual%20Benjamin%20A.&f=false>

Este libro no solo está publicado por la Editorial Médica Panamericana, sino que el autor coincide con el del libro que debemos traducir. Por tanto, se ha tomado como ejemplo en muchas de las decisiones de traducción en este encargo, tanto a nivel terminológico y conceptual como formal y de registro.



- *Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina* de Solari (2007): [https://books.google.es/books?id=e-slX7S1KdsC&printsec=frontcover&dq=gen%C3%A9tica+humana+fundamentos+y+aplicaciones&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=gen%C3%A9tica%20humana%20fundamentos%20y%20aplicaciones&f=false](https://books.google.es/books?id=e-slX7S1KdsC&printsec=frontcover&dq=gen%C3%A9tica+humana+fundamentos+y+aplicaciones&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=gen%C3%A9tica%20humana%20fundamentos%20y%20aplicaciones&f=false)

Se trata de una obra sobre genética y que también ha publicado la Editorial Médica Panamericana, por lo que ha resultado una fuente fiable para tomarla como referencia en cuestiones de terminología y de estilo.

- *Genética clínica* de Del Castillo Ruíz, Uranga Hernández y Zafra de la Rosa (2019): [https://books.google.es/books?id=Z6Z8DwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+cl%C3%ADnica,+de+Victoria+Del+Castillo+Ru%C3%ADz,+Rafael+Dulijh+Uranga+Hern%C3%A1ndez,+Gildardo+F.+Zafra+de+la+Rosa.&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20cl%C3%ADnica%2C%20de%20Victoria%20Del%20Castillo%20Ru%C3%ADz%2C%20Rafael%20Dulijh%20Uranga%20Hern%C3%A1ndez%2C%20Gildardo%20F.%20Zafra%20de%20la%20Rosa.&f=false](https://books.google.es/books?id=Z6Z8DwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+cl%C3%ADnica,+de+Victoria+Del+Castillo+Ru%C3%ADz,+Rafael+Dulijh+Uranga+Hern%C3%A1ndez,+Gildardo+F.+Zafra+de+la+Rosa.&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20cl%C3%ADnica%2C%20de%20Victoria%20Del%20Castillo%20Ru%C3%ADz%2C%20Rafael%20Dulijh%20Uranga%20Hern%C3%A1ndez%2C%20Gildardo%20F.%20Zafra%20de%20la%20Rosa.&f=false)

Este manual ha sido muy útil sobre todo a la hora de buscar ciertos términos muy concretos del campo de la genética. Además, al igual que nuestro texto origen, este libro también incluye imágenes y esquemas que explican los contenidos del texto.

## 6. RECURSOS Y HERRAMIENTAS UTILIZADOS

En este apartado se incluyen los recursos consultados a lo largo del proceso de traducción. Aparecen agrupados en función de la temática y la especialización de los mismos.

### Diccionarios generales

- *Diccionario de la lengua española* de la Real Academia Española (2021)

Diccionario monolingüe de la lengua española empleado para buscar definiciones de palabras pertenecientes a la lengua general. Consultado en <https://dle.rae.es/>.

- *Diccionario panhispánico de dudas* de la Real Academia Española (2005)

Obra de consulta que abarca las dudas más frecuentes del español de tipo fonográfico, morfológico, sintáctico o lexicosemántico. Consultado en <https://www.rae.es/dpd/>.

- *Cambridge Dictionary* de la Cambridge University Press (2021)

Diccionario monolingüe de inglés empleado para buscar definiciones de palabras pertenecientes al lenguaje general. Consultado en <https://dictionary.cambridge.org/>.

### Diccionarios y glosarios especializados

- *Libro rojo. Diccionario de dudas y dificultades de traducción del inglés médico* de Navarro (2021)

Diccionario bilingüe (inglés-español) que proporciona el equivalente de términos del ámbito médico-sanitario y, con frecuencia, explicaciones muy completas sobre ellos que incluyen información sobre su historia, su grafía o sus connotaciones, entre otros datos. Consultado en <https://www.cosnautas.com/es/libro>.

- *Diccionario de términos médicos* de la Real Academia Nacional de Medicina (2012)

Diccionario médico monolingüe que contiene las definiciones de numerosos términos del lenguaje médico en español. También proporciona sus equivalentes en inglés, sinónimos y diversas observaciones, según el término.

- *Merriam-Webster Medical Dictionary* (2021)

Diccionario monolingüe que recoge términos médicos en inglés y su definición. Consultado en <https://www.merriam-webster.com/medical>.

- *Glosario de genética* del Instituto Roche (2021)

Glosario bilingüe que contiene una selección de términos del campo de la genética en inglés y en español, así como sus definiciones correspondientes. Consultado en <https://www.institutoroche.es/recursos/glosario>.

- *Diccionario médico* de la Clínica Universitaria de Navarra (2020)

Diccionario monolingüe que contiene términos médicos en español y sus definiciones. Consultado en <https://www.cun.es/diccionario-medico>.

#### Recursos especializados del ámbito médico

- Manual MSD

Portal web que recoge artículos de consulta que abarcan diversos temas médicos y están elaborados por profesionales del ámbito médico-sanitario. También incluye otros recursos como ilustraciones, vídeos, cuestionarios, etc. Ofrece una versión para el público general y otra que está destinada a profesionales. Consultado en <https://www.msdmanuals.com/es-es/>.

- Orphanet

Base de datos de enfermedades raras en la que se proporciona información muy detallada sobre este tipo de enfermedades (definición, síntomas, tratamiento, diagnóstico, sinónimos, etc.). Este sitio web está disponible tanto en inglés como en español. Consultado en <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>.

- Artículos científico-médicos especializados

Conjunto de artículos científicos y publicaciones académicas utilizados para consultar terminología y algunos conceptos especializados:

- Híjar Asensio, I. (2015). *La efectividad de un programa de actividad física y educación sanitaria para la mejora del desarrollo motor, el equilibrio, la obesidad y el estrés parental en niños con síndrome de Down*. Consultado en <https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/48428>.
- López Lucas, J. (2013). *Actitudes sociales y familiares hacia las personas con síndrome de Down. Un estudio transcultural*. Consultado en [https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/122381/DPSA\\_LopezLucasJ\\_Tesis\\_Doctoral%202013.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/122381/DPSA_LopezLucasJ_Tesis_Doctoral%202013.pdf?sequence=1&isAllowed=y).
- Marcos Alcalde, I. (2008). *Computational modeling of cohesin ATPase dynamics*. Consultado en <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=148383>.
- Sayagués, J. M., Tabernero, M. D. y Maíllo, Á. (2007). *Alteraciones citogenéticas en meningiomas y su impacto en la evolución de la enfermedad*. Consultado en [https://doi.org/10.1016/S0025-7753\(07\)72543-5](https://doi.org/10.1016/S0025-7753(07)72543-5).
- Vashist, M. y Neelkamal. (2013). *Edad materna: Un factor de controversia en la trisomía 21*. Consultado en <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-306-articulo-edad-materna-un-factor-controversia-X1138207413014888>.

#### Recursos relacionados con la traducción y redacción en español

- *Panacea@. Revista de Medicina, Lenguaje y Traducción*

Revista publicada por la asociación Tremédica que versa sobre aspectos de la traducción y el lenguaje de la medicina y otras ciencias afines. Consultado en <https://www.tremedica.org/revista-panacea/indice/>.

- *Cómo traducir y redactar textos científicos en español. Reglas, ideas y consejos* de Claros (2016)

Cuaderno publicado por la Fundación Dr. Antoni Esteve que recoge las normas del español que deben seguirse al redactar textos científicos. Consultado en <https://esteven.org/wp-content/uploads/2018/01/13226.pdf>.

- FundéuRAE: Fundación del español urgente

Es una fundación patrocinada por la Agencia Efe y la Real Academia Española que aboga por el buen uso del español. En su portal en línea, se ofrecen distintas publicaciones sobre la redacción correcta en español y también se permite formular consultas. Consultado en <https://www.fundeu.es/>.

#### Recursos relacionados con el encargo de traducción

- Pautas de la Editorial Médica Panamericana

Documento proporcionado por la editorial que contiene pautas e instrucciones que debían seguirse para traducir el encargo. Contiene información sobre el formato y la estructura que debe tener el texto traducido, así como la traducción de algunos títulos que se repiten a lo largo de la obra y un pequeño glosario con términos en inglés, el equivalente español que recomienda la editorial y los equivalentes que desaconseja.

- Capítulo de muestra

Además de las pautas, se nos proporcionó un capítulo modelo ya preparado con todas las pautas que debían aplicarse a la traducción para que pudiésemos tenerlo como referencia para copiar el formato.

#### Plataformas y motores de búsqueda

- Aula virtual

Plataforma de la Universitat Jaume I utilizada a lo largo de estas prácticas y del máster. Proporciona acceso a foros de consulta y pone a nuestra disposición diferentes recursos útiles para el proceso de traducción. Acceso en <https://aulavirtual.uji.es/>.

- Google Académico

Buscador para encontrar publicaciones y artículos académicos y científicos. Acceso en <https://scholar.google.es/schhp?hl=es>.

- Google Libros

Buscador para encontrar libros digitalizados. Permite consultarlos en línea y leer su contenido o parte de él. Acceso en <https://books.google.es/>.

## 7. CONCLUSIÓN

Estas prácticas profesionales con la Editorial Médica Panamericana realizadas en el marco de la asignatura SBA033 Prácticas profesionales han sido una experiencia muy enriquecedora. Al tratarse de un encargo para un cliente real, hemos podido experimentar todas las fases del proceso y conocer el funcionamiento del sector editorial dentro del ámbito médico-sanitario.

Para poder entregarle un producto de calidad al cliente, se han tenido que pulir muy bien los textos y obtener un conocimiento suficiente sobre el tema que permitiera comprender el original y traducirlo de forma adecuada. Además, las prácticas también han supuesto trabajar en equipo con nuestros compañeros y aprender a organizarnos para cumplir los plazos establecidos.

De cada fase del proceso hemos extraído valiosas enseñanzas que nos serán de gran utilidad para nuestro futuro profesional como traductores. Personalmente, he aprendido muchísimo gracias a los comentarios de los compañeros y profesores, y esta experiencia me ha hecho valorar aún más la importancia de la fase de revisión para asegurar la calidad de la traducción. Además, considero que realizar las prácticas con una editorial tan prestigiosa como la Editorial Médica Panamericana es una gran oportunidad para nosotros.

Finalmente, me gustaría agradecer tanto esta experiencia como todo lo aprendido en el Máster Universitario en Traducción Médico-Sanitaria de la Universitat Jaume I al personal docente, a mis compañeros y a todo aquel que lo ha hecho posible. Ahora siento que cuento con herramientas para enfrentarme al mundo profesional y espero que este sea el primero de muchos encargos del apasionante ámbito de la traducción médico-sanitaria.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

A continuación, se enumeran todos los recursos bibliográficos consultados y citados en este trabajo. Al igual que en el resto del documento, se han seguido las normas de presentación de originales de la UJI para los recursos impresos, mientras que los electrónicos aparecen en formato APA ([https://owl.purdue.edu/owl/research\\_and\\_citation/apa\\_style/apa\\_style\\_introduction.html](https://owl.purdue.edu/owl/research_and_citation/apa_style/apa_style_introduction.html)):

### Recursos impresos

Halliday, Michael Alexander Kirkwood y Ruqaiya Hasan. 1985. *Language Context and Text: Aspects of Language in a Social-Semiotic Perspective*. Victoria: Deakin University Press.

Hurtado Albir, Amparo. 2001. *Traducción y traductología: Introducción a la traductología*. Madrid: Ediciones Cátedra.

López Piñero, José María y María Luz Terrada Ferrandis. 1990. *Introducción a la terminología médica*. Barcelona: Salvat Editores.

Montalt i Resurrecció, Vicent y Maria González Davies. 2014. *Medical Translation Step by Step: Learning by Drafting*. Nueva York: Routledge.

### Recursos electrónicos

Benítez Ortiz, J., Gonzalez-Neira, A., Malats Riera, N., Osorio Cabrero, A., Robledo Batanero, M., Rodríguez Perales, S. y Urioste Azcorra, M. (2021). *Glosario de genética*. Instituto Roche. <https://www.institutoroche.es/recursos/glosario>

Boquera Matarredona, M. (2000). La traducción de metáforas en un texto de divulgación médica. *Ibérica: Revista de la asociación europea de lenguas para fines específicos*, (2), 13-25. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2475572>

Cambridge University Press. (2021). *Cambridge Dictionary*. <https://dictionary.cambridge.org/>

Carlson, B. M. (2020). *Embriología humana y biología del desarrollo*. Barcelona: Elsevier. <https://books.google.es/books?id=CcrSDwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=embriolog%C>



[3%ADa+humana+y+biologia+del+desarrollo&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=embriolog%C3%ADa%20humana%20y%20biologia%20del%20desarrollo&f=false](https://www.google.es/search?q=3%ADa+humana+y+biologia+del+desarrollo&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=embriolog%C3%ADa%20humana%20y%20biologia%20del%20desarrollo&f=false)

Carlucci, L. y Ferrero Díaz, A. M. (2007). Falsas equivalencias en la traducción de lenguas afines: propuesta taxonómica. *Sendeban: Revista de Traducción e Interpretación*, 18, 159-190. <https://revistaseug.ugr.es/index.php/sendeban/article/view/689>

Carrillo Guerrero, L. (2005). Actualización retórica de la lengua: el registro. *Tonos: Revista electrónica de Estudios filológicos*, (9). <http://www.um.es/tonosdigital/znum9/estudios/actualizacionretorica.htm>.

Claros Díaz, M. G. (2016). *Cómo traducir y redactar textos científicos en español. Reglas, ideas y consejos*. Barcelona: Fundación Dr. Antonio Esteve. <https://esteven.org/wp-content/uploads/2018/01/13226.pdf>

Clínica Universitaria de Navarra. (2020). *Diccionario médico*. <https://www.cun.es/diccionario-medico>

Conde Ruano, J. T. (2014). Los géneros textuales y la pericia en traducción. *Cadernos de tradução*, 2(34), 168-170. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4907796>

Del Castillo Ruíz, V., Uranga Hernández, R. D., y Zafra de la Rosa, G. F. (2019). *Genética clínica*. Ciudad de México: Editorial El Manual Moderno. [https://books.google.es/books?id=Z6Z8DwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+cl%C3%ADnica,+de+Victoria+Del+Castillo+Ru%C3%ADz,+Rafael+Dulijh+Uranga+Hern%C3%A1ndez,+Gildardo+F.+Zafra+de+la+Rosa.&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20cl%C3%ADnica%2C%20de%20Victoria%20Del%20Castillo%20Ru%C3%ADz%2C%20Rafael%20Dulijh%20Uranga%20Hern%C3%A1ndez%2C%20Gildardo%20F.%20Zafra%20de%20la%20Rosa.&f=false](https://books.google.es/books?id=Z6Z8DwAAQBAJ&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+cl%C3%ADnica,+de+Victoria+Del+Castillo+Ru%C3%ADz,+Rafael+Dulijh+Uranga+Hern%C3%A1ndez,+Gildardo+F.+Zafra+de+la+Rosa.&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20cl%C3%ADnica%2C%20de%20Victoria%20Del%20Castillo%20Ru%C3%ADz%2C%20Rafael%20Dulijh%20Uranga%20Hern%C3%A1ndez%2C%20Gildardo%20F.%20Zafra%20de%20la%20Rosa.&f=false)

Díaz Rojo, J. A. (2001). Nociones de neología. La formación de derivados y compuestos a partir de nombres propios de personas. *Panace@: Revista de Medicina, Lenguaje y Traducción*, 2(5), 25-30. <https://digital.csic.es/handle/10261/3917>

Ezpeleta Piorno, P. (2008). El informe técnico. Estudio y definición del género textual. En Pegenaute, L., DeCesaris, J., Tricás, M. y Bernal, E. (eds.). *Actas del III Congreso Internacional de la Asociación Ibérica de Estudios de Traducción e Interpretación. La traducción del futuro:*

*mediación lingüística y cultural en el siglo XXI*. Barcelona 22-24 marzo de 2007. Barcelona: PPU, 1, 429-438. [http://www.aieti.eu/wp-content/uploads/AIETI\\_3\\_PEP\\_Informe.pdf](http://www.aieti.eu/wp-content/uploads/AIETI_3_PEP_Informe.pdf)

Faber Benítez, P. (2009). The cognitive shift in terminology and specialized translation. *MonTI. Monografías de Traducción e Interpretación*, (1), 107-134. <https://doi.org/10.6035/MonTI.2009.1.5>

FundéuRAE. (2021). *Fundación del español urgente*. <https://www.fundeu.es/>

García Izquierdo, I. (2002). El género: plataforma de confluencia de nociones fundamentales en didáctica de la traducción, *Discursos, Série Estudos de tradução*, 2, 13-20. <https://repositorioaberto.uab.pt/handle/10400.2/4098?locale=en>

García Izquierdo, I. (2005). Corpus electrónico, género textual y traducción: metodología, concepto y ámbito de la Enciclopedia electrónica para traductores GENTT. *Meta*, 50(4). <https://www.erudit.org/fr/revues/meta/2005-v50-n4-meta1024/019918ar/>

Claros Díaz, M. G. (2006). Consejos básicos para mejorar las traducciones de textos científicos del inglés al español (I). *Panace@: Revista de Medicina, Lenguaje y Traducción*, 7(23), 89-94. [https://www.tremedica.org/wp-content/uploads/n23\\_tribuna\\_Claros.pdf](https://www.tremedica.org/wp-content/uploads/n23_tribuna_Claros.pdf)

Helder, B. (2013). *Textual analysis: An approach to analysing professional texts*. Frederiksberg: Samfundslitteratur. <https://books.google.es/books?id=YNVqvrZOAbMC&printsec=frontcover&hl=es#v=onepage&q&f=false>

Herráez Sánchez, Á. (2012). *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética: Conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud*. Barcelona: Elsevier. [https://cataleg.uji.es/discovery/fulldisplay?docid=cdi\\_proquest\\_ebookcentral\\_EBC1723857&context=PC&vid=34CVA\\_UJI:VU1&lang=es&search\\_scope=MyInst\\_and\\_CI&adaptor=Primo%20Central&tab=Everything&query=any,contains,Luque%20y%20Herraez&facet=tlevel,include,online\\_resources&offset=0](https://cataleg.uji.es/discovery/fulldisplay?docid=cdi_proquest_ebookcentral_EBC1723857&context=PC&vid=34CVA_UJI:VU1&lang=es&search_scope=MyInst_and_CI&adaptor=Primo%20Central&tab=Everything&query=any,contains,Luque%20y%20Herraez&facet=tlevel,include,online_resources&offset=0)

Híjar Asensio, I. (2015). *La efectividad de un programa de actividad física y educación sanitaria para la mejora del desarrollo motor, el equilibrio, la obesidad y el estrés parental en niños con síndrome de Down*. [Tesis doctoral, Universidad de Lleida]. Repositori obert Universitat de Lleida. <https://repositori.udl.cat/handle/10459.1/48428>

Jorde, L. B., Carey, J. C. y Bamshad M. J. (2021). *Genética médica*. Barcelona: Elsevier. <https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20190053186>

Le Gall, J., Nizon, M., Pichon, O., Andrieux, J., Audebert-Bellanger, S., Baron, S., Beneteau, C., Bilan, F., Odile, B., Busa, T., Cormier-Daire, V., Ferec, C., Fradin, M., Gilbert-Dussardier, B., Jaillard, S., Jønch, A., Martin-Coignard, D., Mercier, S., Moutton, S., ... Isidor, B. (2017). Sex chromosome aneuploidies and copy-number variants: a further explanation for neurodevelopmental prognosis variability? *Eur J Hum Genet*, 25, 930–934. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.93>

López Lucas, J. (2013). *Actitudes sociales y familiares hacia las personas con síndrome de Down. Un estudio transcultural*. [Tesis doctoral, Universidad de Salamanca]. GREDOS: Gestión del repositorio documental de la Universidad de Salamanca. [https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/122381/DPSA\\_LopezLucasJ\\_Tesis\\_Doctoral%202013.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/122381/DPSA_LopezLucasJ_Tesis_Doctoral%202013.pdf?sequence=1&isAllowed=y)

Marcos Alcalde, I. (2008). *Computational modeling of cohesin ATPase dynamics*. [Tesis doctoral, Universidad Autónoma de Madrid]. Repositorio Institucional de la UAM. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=148383>

Mayo Clinic. (2021). *Cleft lip and cleft palate*. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/cleft-palate/symptoms-causes/syc-20370985?p=1>

MedicineNet. (2021). *Medical definition of maternal age*. [https://www.medicinenet.com/maternal\\_age/definition.htm](https://www.medicinenet.com/maternal_age/definition.htm)

MSD. (2021). *MSD Manuals: consumer version*. <https://www.msdmanuals.com/home>

MSD. (2021). *MSD Manuals: professional version*. <https://www.msdmanuals.com/professional>

Merriam-Webster. (2021). *Merriam-Webster Medical Dictionary*. <https://www.merriam-webster.com/medical>

Navarro, F. A., Hernández, F. y Rodríguez Villanueva, L. (1994). Uso y abuso de la voz pasiva en el lenguaje médico escrito. *Medicina Clínica*, 103, 461-464. <https://www.esteve.org/capitulos/8-uso-y-abuso-de-la-voz-pasiva-en-el-lenguaje-medico-escrito/>

- Navarro, F. A. (2021). *Libro rojo. Diccionario de dudas y dificultades de traducción del inglés médico* (3.<sup>a</sup> ed.). <https://www.cosnautas.com/es/libro>
- Nord, C. (2009). El funcionalismo en la enseñanza de traducción. *Mutatis Mutandis. Revista Latinoamericana de Traducción*, 2(2), 209-243.  
<https://revistas.udea.edu.co/index.php/mutatismutandis/article/view/2397>
- O'Connor, C. (2008). Human chromosome translocations and cancer. *Nature Education* 1(1), 56. <https://www.nature.com/scitable/topicpage/human-chromosome-translocations-and-cancer-23487/>
- Orphanet. (2021). *Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved*. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=574](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=574)
- Pierce, B. A. (2010). *Genética: un enfoque conceptual*. Madrid: Editorial Médica Panamericana. <https://books.google.es/books?id=ALR9bgLtFhYC&pg=PR3&dq=Gen%C3%A9tica:+un+enfoque+conceptual+Benjamin+A.&hl=es&sa=X&ved=2ahUKEwjTuIWu-YjzAhWxyoUKHQ7jCqMQ6AF6BAgLEAI#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%3A%20un%20enfoque%20conceptual%20Benjamin%20A.&f=false>
- Real Academia Española. (2005). *Diccionario panhispánico de dudas*. <https://www.rae.es/dpd/>
- Real Academia Española. (2021). *Diccionario de la lengua española*. <https://dle.rae.es/>
- Real Academia Nacional de Medicina de España. (2012). *Diccionario de términos médicos*. <https://dtme.ranm.es/index.aspx>
- Rizo Baeza, J. (2012). *Edad y origen de la madre como factores de riesgo de prematuridad*. [Tesis doctoral, Universidad de Alicante]. Repositorio institucional de la Universidad de Alicante. <http://rua.ua.es/dspace/handle/10045/32757>
- Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust. (2021). *Heart problems*. Royal Brompton and Harefield hospitals. <https://www.rbht.nhs.uk/our-services/heart-problems>
- Sánchez García, J. (2021). *Conceptos de genética*. Unidad de Cardiopatías Congénitas (UCC). <https://cardiopatiascongenitas.net/cardiopatias-familiares/genetica/>

Sayagués, J. M., Tabernero, M. D. y Maíllo, Á. (2007). Alteraciones citogenéticas en meningiomas y su impacto en la evolución de la enfermedad. *Medicina Clínica*, 128(6), 226-232. [https://doi.org/10.1016/S0025-7753\(07\)72543-5](https://doi.org/10.1016/S0025-7753(07)72543-5)

Solari, A. J. (2007). *Genética humana: Fundamentos y aplicaciones en medicina*. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana. [https://books.google.es/books?id=e-slX7S1KdsC&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+humana:+fundamentos+y+aplicaciones+en+medicina,+de+Alberto+Juan+Solari&hl=es&sa=X&redir\\_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20humana%3A%20fundamentos%20y%20aplicaciones%20en%20medicina%2C%20de%20Alberto%20Juan%20Solari&f=false](https://books.google.es/books?id=e-slX7S1KdsC&printsec=frontcover&dq=Gen%C3%A9tica+humana:+fundamentos+y+aplicaciones+en+medicina,+de+Alberto+Juan+Solari&hl=es&sa=X&redir_esc=y#v=onepage&q=Gen%C3%A9tica%20humana%3A%20fundamentos%20y%20aplicaciones%20en%20medicina%2C%20de%20Alberto%20Juan%20Solari&f=false)

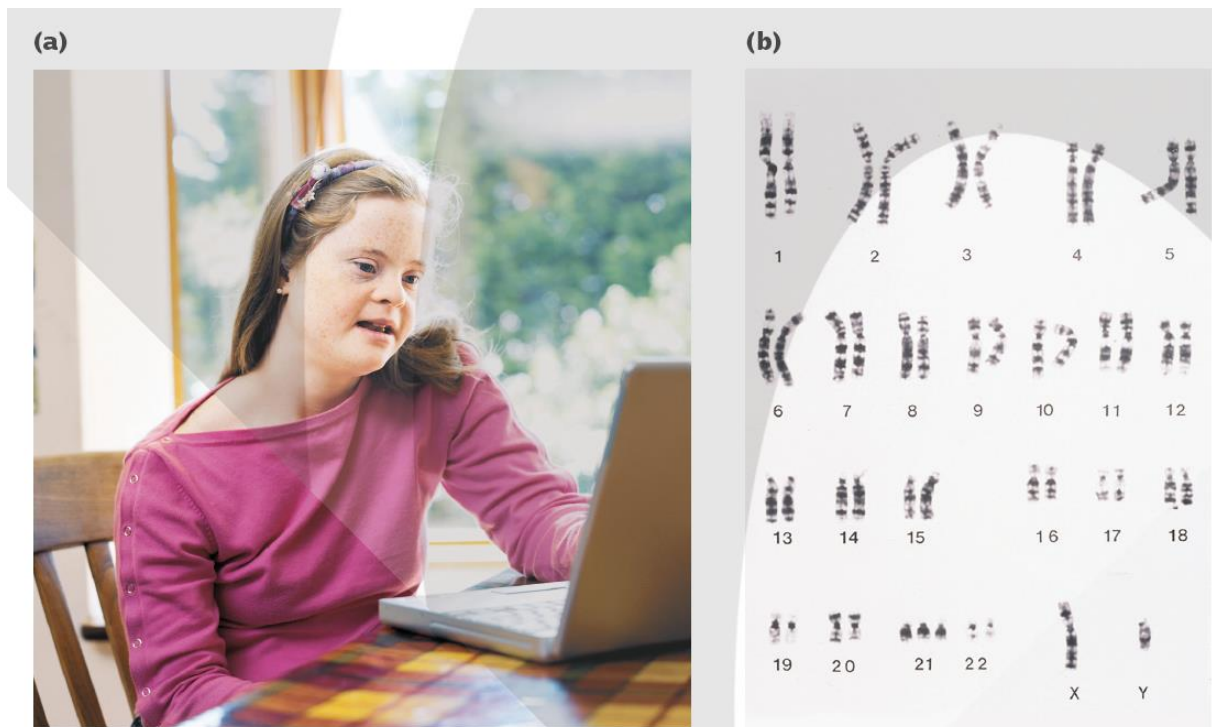
United Nations Statistics Division. (2017). *Nativity*. <https://unstats.un.org/unsd/demographic/s-concerns/nativity/natmethods.htm>

Vashist, M. y Neelkamal. (2013). Edad materna: Un factor de controversia en la trisomía 21. *Revista Médica Internacional sobre el Síndrome de Down*, 17(1), 8-12. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-internacional-sobre-el-306-articulo-edad-materna-un-factor-controversia-X1138207413014888>

Wang, J. C. (2005). Autosomal aneuploidy. En S. L. Gersen, y M. B. Keagle (eds.), *The principles of clinical cytogenetics* (pp. 133-164). Totowa: Humana Press. <https://doi.org/10.1385/1-59259-833-1:133>

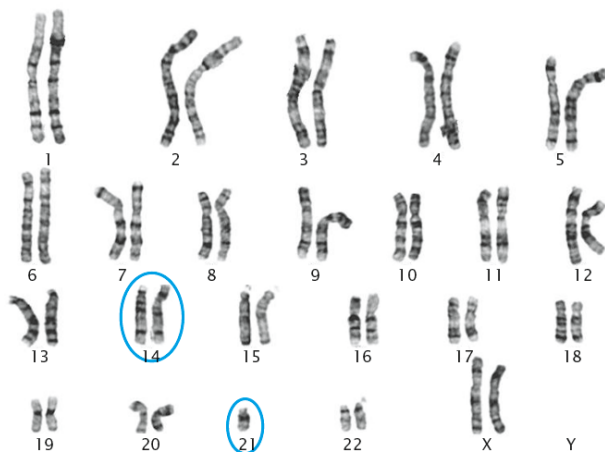
## 9. ANEXO

- Figura 6-20, página 173:



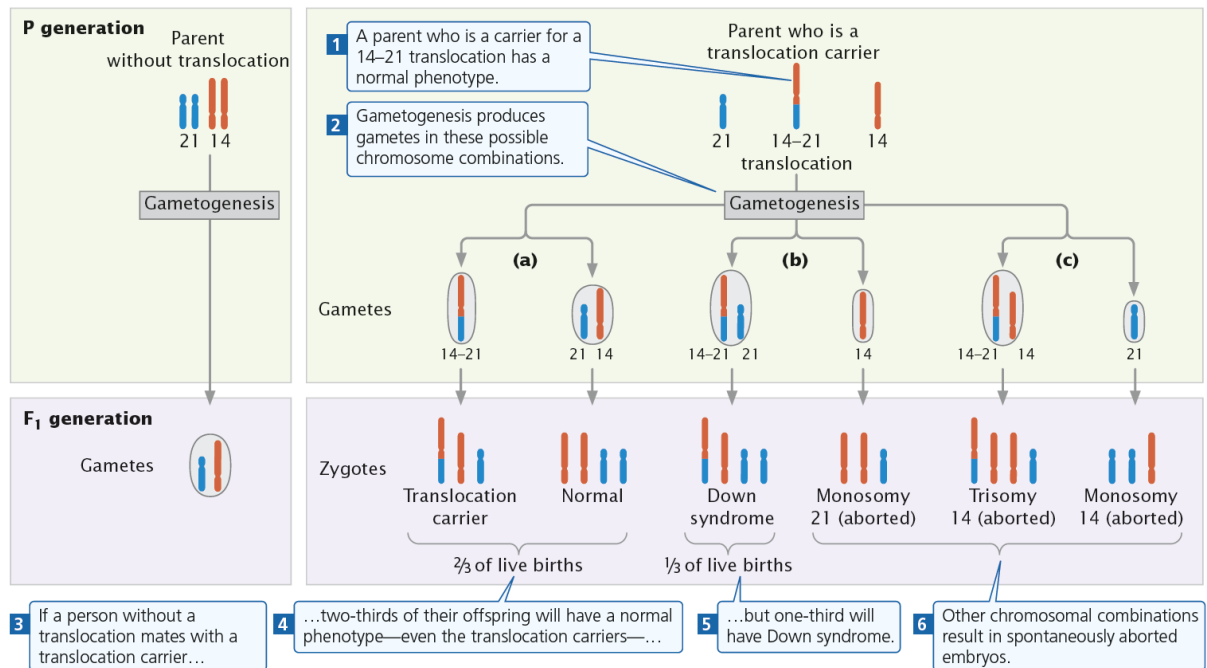
**6.20 Down syndrome is caused by trisomy of chromosome 21.** [Part a: George Doyle/Getty Images. Part b: L. Wilatt, East Anglian Regional Genetics Service/Science Photo Library/Science Source.]

- Figura 6-21, página 174:



**6.21 The translocation of chromosome 21 onto another chromosome results in familial Down syndrome.** Here, the long arm of chromosome 21 is attached to chromosome 14. This karyotype is from a translocation carrier, who is phenotypically unaffected but is at increased risk for producing children with Down syndrome. [© Centre for Genetics Education for and on behalf of the Crown in right of the State of New South Wales.]

- Figura 6-22, página 174:



6.22 Translocation carriers are at increased risk for producing children with familial Down syndrome.

- Figura 6-23, página 175:

